

24Genetics



Jane, to jest Twój
test zdrowotny





Spis treści

1. Wprowadzenie	3
1.1. Metodologia, której używamy do Twojego raportu	3
1.2. Często zadawane pytania	5
2. Podsumowanie	7
3. Wyniki genetyczne	14
3.1. Z czego składają się wyniki?	14
3.2. Twój wynik genetyczny	15

1. Wprowadzenie

W tym raporcie znajdziesz niektóre z Twoich predyspozycji genetycznych.

Jak zwykle w naszych raportach, na pierwszych stronach znajdziesz ikonograficzne podsumowanie każdej z analizowanych wartości, które są szerzej omówione na kolejnych stronach.

Raport jest podzielony na kilka sekcji:

1.1. Metodologia zastosowana w Twoim raporcie

Choroby genetyczne: GWAS

W tej części naszego raportu stosujemy publikacje GWAS, rodzaj badania, które porównuje markery DNA osób z chorobą i osób bez tej choroby, w celu zidentyfikowania różnic genetycznych. Badania te mogą być bardzo przydatne w zapobieganiu i wczesnej diagnozie, ponieważ nie będąc narzędziem diagnostycznym, wskazują na to, na co powinniśmy zwracać większą uwagę.

Informacje jakie otrzymamy dzięki zastosowaniu tych badań względem Twoich informacji genetycznych, będą Twoimi predyspozycjami w odniesieniu do reszty populacji. W żadnym przypadku nie jest to jednoznaczne z przyszłym zachorowaniem na daną chorobę, wskazuje jedynie, że statystycznie możesz mieć większe predyspozycje w odniesieniu do większości populacji.

Należy pamiętać, że na choroby genetyczne wpływa wiele czynników, genetyka to tylko jeden z nich, duże znaczenie ma również Twój styl życia, dieta, itp.

Choroby genetyczne: mutacje

W tej sekcji analizujemy mutacje najważniejszych genów z onkologicznego punktu widzenia. Szukaliśmy mutacji podejrzewanych o patogenne, w szczególności mutacji zgłoszonych jako patogenne w światowej bazie danych ClinVar.

Ważne jest, aby pamiętać, że podczas badania nie sekwencjonujemy całego genomu, analizujemy tylko 700.000 z 3.2 miliarda połączeń genetycznych, więc w przypadku, gdy nie znajdziemy żadnej mutacji charakterystycznej dla danej jednostki chorobowej, nie oznacza to, że nie możemy na taką zapaść, ponieważ może znajdować się w obszarach genetycznych, których nie analizujemy. W tej sekcji analizujemy głównie zmniejszony procent genów sklasyfikowanych jako patogeny w zweryfikowanych bazach danych. Mogą więc wystąpić mutacje w niektórych niezbadanych regionach, których nie będziemy w stanie dostrzec.

Choroby dziedziczne

Choroby dziedziczne mogą być przekazywane z pokolenia na pokolenie. Większości z nich

można być nosicielem, ale choroby te nigdy się nie ujawnią. Istnieje jednak ryzyko, że nasze potomstwo będzie na nie chorować. Są to głównie choroby monogenetyczne.

W tej grupie szukaliśmy mutacji chorobotwórczych (lub takich, które podejrzewa się, że mogą się nimi stać) w genach odpowiedzialnych za dane choroby.. Mutacje, których szukamy, to mutacje pojawiające się w niektórych najważniejszych genetycznych bazach danych na świecie, w szczególności OMIM i ClinVar.

Podobnie jak w poprzedniej sekcji, nie przeanalizowaliśmy wszystkich informacji genetycznych związanych z każdą chorobą. Konkretnie w tej sekcji udało nam się przeanalizować średnio nieco mniej niż połowę markerów patogennych zgłoszonych w powyższych bazach danych. Oznacza to, że mogą występować mutacje, które nie pojawią się w tym raporcie.

Ważne, aby pamiętać, że jeśli potrzebujesz diagnozy dotyczącej konkretnej choroby, istnieją testy genetyczne analizujące cały gen lub geny odpowiedzialne za tę chorobę, które mają zastosowanie kliniczne. Jeśli w rodzinie wystąpiły przypadki, zalecamy skonsultowanie się z lekarzem lub genetykiem w celu zbadania potrzeby przeprowadzenia testu tego typu.

Biomarkery, biometria i dziedziczenie cech

W tej części ponownie wykorzystujemy dane statystyczne GWAS, aby oszacować genetyczne predyspozycje do nieprawidłowych poziomów niektórych parametrów metabolicznych.

Podobnie jak w pozostałych naszych badaniach GWAS, wskazujemy, że masz większą predyspozycję, kiedy Twój wynik jest wyższy niż w przypadku 90% populacji, natomiast mniejszą predyspozycję posiadasz, gdy Twój wynik klasuje się poniżej 90% populacji. Ze względu na rozkład statystyczny tej analizy - zwykle kilka pokrewnych parametrów pojawia się jednocześnie z mniejszą lub większą predyspozycją.

Farmakogenetyka

W tej sekcji badamy Twoje predyspozycje genetyczne do niektórych leków. W zależności od leku genetyka może wpływać na poziom toksyczności, skuteczność leku lub wymagany poziom dawki. Elementy te muszą być zawsze nadzorowane przez lekarza.

Wyniki tego raportu są spersonalizowane i nie dotyczą badań innych członków Twojej rodziny.

Raporty te, podobnie jak postęp badań naukowych w dziedzinie genetyki, mogą się zmieniać w czasie. Ciągłe odkrywane są nowe mutacje, a jednocześnie dowiadujemy się więcej o tych, które analizujemy dzisiaj. W 24Genetics dążymy do wszelkich starań, aby regularnie aktualizować raporty według najnowszych odkryć naukowych.

Przypominamy, że wszelkie zmiany, które chcesz wprowadzić w ramach dbania o swoje zdrowie, muszą być zalecone i nadzorowane przez lekarza.

Raport obejmuje również bezpłatną konsultację telefoniczną z Europejskim Towarzystwem Genetycznym. Postępuj zgodnie z instrukcjami, które wyślemy Ci pocztą e-mail, aby zarezerwować dzień i godzinę. W 24Genetics zalecamy wszystkim naszym klientom, aby uzupełnili swój test predyspozycji genetycznych konsultacją z Europejskim Towarzystwem

Genetycznym.

1.2. Często zadawane pytania

Jeśli ten raport wykaże, że mam większe predyspozycje genetyczne do określonej choroby, czy oznacza to, że na pewno na nią zachoruję?

Nie, wszystkie badania genetyczne, które przeprowadzamy, oparte są na statystykach. Możesz mieć genetyczne predyspozycje do określonej choroby i nigdy na nią nie zachorować. W rzeczywistości dzieje się tak w większości przypadków. Możesz też nie mieć predyspozycji do choroby, ale zachorować na nią w przyszłości. Analiza predyspozycji genetycznych jest tylko narzędziem, a jej wyniki wymagają interpretacji lekarza lub eksperta z dziedziny genetyki aby prawidłowo odczytać zawarte w nich dane.

Czy powinienem wprowadzać drastyczne zmiany w moim leczeniu, korzystając z danych z tego raportu?

Nie, wszelkie zmiany, które chcesz wprowadzić dla swojego zdrowia muszą zostać przeanalizowane przez genetyka i lekarzy specjalistów. Wszelkie wątpliwości związane z jakimkolwiek testem genetycznym należy omówić ze specjalistą w dziedzinie diagnostyki genetycznej.

Czy wszystko zależy od moich genów?

Nie, nasze ciało reaguje na wiele czynników. Nasze geny są bez wątpienia ważnym elementem. Jednakże styl życia, sport, dieta i wiele innych zmiennych również wpływa na nasz organizm. Znajomość siebie bez wątpienia pomaga dbać o nasz organizm w najbardziej odpowiedni sposób. I to właśnie daje nam dziś genetyka - więcej wiedzy na temat naszego organizmu.

Czy wszystkie analizowane geny są wymienione w sekcjach?

Uwzględniamy większość genów, które analizowaliśmy. Niektóre sekcje są określane na podstawie analizy większej liczby genów, których nie wskazaliśmy w raporcie z powodu braku miejsca.

Na czym opiera się ten raport?

Ten test opiera się na różnych badaniach genetycznych opracowanych na szczeblu międzynarodowym, zaakceptowanych przez społeczność naukową. Niektóre instytucje naukowe publikują badania, które osiągnęły pewien poziom wiarygodności w środowisku naukowym. Nasze testy predyspozycji genetycznych genotypu naszych klientów przeprowadzane są w oparciu o takie badania. W każdej sekcji zobaczysz na jakich badaniach opiera się jej treść. W niektórych sekcjach zastosowano więcej badań niż te wymienione na liście.

Jeśli raport pokazuje, że posiadam mutacje genetyczne w powiązanej z daną chorobą dziedziczną, czy to oznacza, że na pewno na nią choruję?

Nie, szukamy zarówno patogennych mutacji, jak i mutacji, które mogą być patogenne; Jeśli posiadasz sklasyfikowaną mutację, Twój raport wskaże, że ją wykryliśmy. Technologia ta posiada

stopień wiarygodności powyżej 99%. W razie wątpliwości skonsultuj się z lekarzem lub genetykiem.

Jeśli raport pokazuje, że NIE posiadam mutacji genetycznej w danej chorobie dziedzicznej, czy to oznacza, że na pewno na nią NIE choruję?

Nie, nasz test nie analizuje wszystkich fragmentów genotypu, w których mogą występować mutacje chorobotwórcze. Nie analizowaliśmy delecji, duplikacji ani wielu istniejących stref międzygenowych.

Przeanalizowaliśmy tylko niektóre markery zgłoszone jako patogenne. Średnio nasz test obejmuje nieco mniej niż 50% tych markerów, więc w drugiej połowie mogą występować markery chorobotwórcze, których nie będziemy widzieć w teście. Istnieją dokładniejsze testy diagnostyczne w zakresie niektórych patologii, niż nasz test i mają one również zastosowanie kliniczne. W razie wątpliwości skonsultuj się z lekarzem lub genetykiem.

Jeśli jestem nosicielem mutacji choroby dziedzicznej, jak to wpływa na moje potomstwo?

Prawie wszyscy posiadamy pewne mutacje chorób monogenetycznych. Normalne jest, że u danej osoby wystąpi kilka znaczących mutacji genetycznych. Jednak ryzyko, że nasze potomstwo zapadnie na tę chorobę, różni się znacznie w zależności od sposobu dziedziczenia choroby - autosomalne dominujące, autosomalne recesywne itp., Dlatego zawsze zalecamy skonsultowanie się z lekarzem lub genetykiem.

2. Podsumowanie

Złożone choroby: GWAS

- Łysienie plackowate
- Reumatoidalne zapalenie stawów
- Dziedziczny rak piersi
- Nowotwory górnego odcinka przewodu pokarmowego
- Kinetozą
- Zwyródnienie plamki żółtej związane z wiekiem
- Cukrzyca typu 1
- Cukrzyca typu 2
- Nietolerancja glutenu
- Choroba wieńcowa
- Stwardnienie rozsiane
- Schizofrenia
- Niedoczynność tarczycy
- Przewlekła białaczka limfocytowa
- Rozlany chłoniak limfocytów B
- Miastenia
- Nerwiak zarodkowy: neuroblastoma
- Łuszczyca
- Guz Wilmsa
- Tętniak wewnątrzczaszkowy
- Przewlekłe zapalenie oskrzeli w przewlekłej obturacyjnej chorobie płuc (POChP)
- Rak pęcherza
- Rak podstawnokomórkowy skóry
- Pierwotna marskość żółciowa
- Zaburzenia zachowania
- Cukrzyca typu 1 - choroba nerek
- Endometrioza
- Choroba Alzheimer (późne występowanie)
- Choroba Parkinsona
- Stwardnienie układowe
- Glejak
- Zawał mięśnia sercowego (wczesne występowanie)
- Chłoniak Hodgkina
- Chłoniak grudkowy
- Szpiczak mnogi
- Kostniakomięsak
- Uczulenie alergiczne
- Bielactwo

Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Złożone choroby: mutacje

- APC: nowotwór jelita grubego i trzustki
- BARD1: rak piersi
- BRCA2: nowotwór piersi i jajnika
- CDH1: nowotwór piersi i żołądka
- CHEK2: rak piersi i jelita grubego
- MSH2: Zespół Lyncha i rak jelita grubego
- ATM: rak piersi
- BRCA1: nowotwór piersi i jajnika
- BRIP1: rak piersi
- CDKN2A: rak trzustki
- MLH1: Zespół Lyncha
- MSH6: Zespół Lyncha i rak jelita grubego



- MUTYH: polipowatość związana z MYH i rak jelita grubego
- PMS2: zespół Lyncha i rak jelita grubego
- RAD51C: rak jajnika
- SDHB: rak żołądka
- TP53: zespół Li-Fraumeni, rak piersi i inne
- RET: rak tarczycy
- PALB2: rak piersi i trzustki
- PTEN: rak piersi, macicy i jelita grubego
- RAD51D: rak jajnika
- SMAD4: zespół polipowatości młodzieńczej i rak jelita grubego
- VHL: choroba Von Hippel-Lindau

Podpis:

- Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych.
- Wykryliśmy co najmniej jedną mutację, która może być patogenna.

Choroby dziedziczne

- Niedobór dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej III
- Achromatopsja typu 2
- Adrenoleukodystrofia
- Zespół Allana-Herndona-Dudleya
- Dziedziczna amyloidoza
- Zespół Angelmana
- Arytmogenna dysplazja prawej komory
- Krzywica hipofosfatemiczna związana z chromosomem X
- Dystrofia mięśniowa Duchenne'a / Beckera
- Zespół Blooma
- Zespół sercowo-twarzowo-skróny 3
- Przerostowa dziedziczna choroba serca
- Ceroidolipofuscynozy neuronalne 7
- Dominująca chondrodysplazja punktowa związana z chromosomem X.
- Wrodzona hipoplazja nadnerczy powiązana z chromosomem X
- Zespół Cornellii de Lange
- Mukowiscydoza
- Autosomalna głuchota recesywna 1A
- Autosomalna recesywna głuchota 7
- Alfa - Mannozydoza
- Zespół Dubina Johnsona
- Zespół Aarskoga-Scotta
- Ostra białaczka szpikowa
- Hipofosfatazja u dorosłych
- Niedobór alfa1-antytrypsyny
- Niedokrwistość hemolityczna z niedoboru G6PD
- Niedobór antytrombiny III
- Zespół uszno- kłykciowy
- Zespół Bardeta-Biedla
- Talasemia beta
- Zespół Brugady
- Kardiomiopatia rozstrzeniowa 1S
- Ceroidolipofuscynozy neuronalne 1
- Choroba Charcota-Marie-Tootha 4C
- Przewlekła choroba ziarniniakowa powiązana z chromosomem X.
- Wrodzona ślepotą nocną 1C
- Zespół Costello
- Choroba Danona
- Autosomalna recesywna głuchota 31
- Autosomalna recesywna głuchota 9
- Kardiomiopatia rozstrzeniowa 1A
- Encefalopatia padaczkowa we wczesnym dzieciństwie



- Padaczka miokloniczna Lafory
- Choroba Fabry'ego
- Przerostowa dziedziczna choroba serca 2
- Rak rdzeniasty tarczycy
- Zespół nerczycowy typu 1
- Zespół niedoboru GLUT1
- Kwas glutarowy II
- Choroba spichrzeniowa glikogenu typu II
- Zespół Hermansky'ego-Pudlaka 3
- Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna powiązana z chromosomem X.
- Zespół Jouberta 14
- Zespół Jouberta 3
- Zespół Jouberta 7
- Zespół Jouberta 9
- Zespół Leigha
- Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą
- Zespół Loeysa-Dietza 2
- Choroba syropu klonowego
- Cukrzyca typu 3 MODY3
- Upośledzenie umysłowe z małogłowieciem i niedorozwój mózdzku
- Kwasica metylomalonowa z homocystynurią
- Kwasica metyloamonowa cblB
- Mukopolisacharydoza typu 6
- Mukopolisacharydoza typu IIIA
- Mukopolisacharydoza typu 4
- Miopatia miofibrylarna
- Miopatia centrojądrowa
- Cystynoza nefropatyczna
- Choroba Neimanna-Picka typu A.
- Zespół Noonana
- Rodzinna erytrocytoza 2
- Dziedziczna polipowatość gruczolakowata
- Dziedziczna gorączka śródziemnomorska
- Niedokrwistość Fanconiego, grupa uzupełniająca 0
- Choroba Gauchera typu 1
- Kwas Glutarowy I
- Choroba spichrzeniowa glikogenu typu IA
- Dziedziczna limfohistiocytoza hemofagocytarna 2
- Zespół limfadenopatii z rybią łuską
- Zespół Jervell i Lange-Nielsen
- Zespół Jouberta 16
- Zespół Jouberta 5
- Zespół Jouberta 8
- Zespół Kabuki
- Zespół Leoparda
- Bezzakrętowość
- Zespół długiego QT
- Cukrzyca typu 2 MODY
- Zespół Meckela 3
- Leukodystrofia metachromatyczna
- Kwasica metyloamonowa cblA
- Niedobór mitochondrialnego kompleksu III typu 1
- Mukopolisacharydoza typu 7
- Mukopolisacharydoza typu IIIB
- Wrodzona mięśniowa alfa-dystroglikanopatia z nieprawidłowościami mózgu i oka
- Miopatia centrojądrowa związana z chromosomem X
- Miopatia nemalinowa 2
- Choroba Neimanna-Picka typu C1
- Choroba Neimanna-Picka typu B
- Zespół Noonana z młodzieńczą białaczką szpikową lub bez niej



- Zespół Noonana 4
- Bielactwo oczno-skórne 1B
- Trwała cukrzyca noworodków
- Obustronna czołowa drobnozакrętowość
- Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki
- Zespół Sotosa
- Choroba Taya-Sachsa
- Stwardnienie guzowate 2
- Tyrozynergia typu I.
- Zespół Ushera typ 1D
- Zespół Ushera typu 2A
- Zespół Ushera typu 2D
- Niedobór dehydrogenazy acylowej CoA o bardzo długim łańcuchu
- Choroba Wilsona
- Otyłość spowodowana niedoborem receptora melanokortyny-4
- Osteogeneza niedoskonała typ 3
- Zespół Pitt-Hopkinsa
- Autosomalne recesywne pierwotne małogłowie 5
- Zespół Rubinsteina-Taybiego
- Nadnaczyniowe zwężenie aorty
- Stwardnienie guzowate 1
- Albinizm oczny typu I
- Zespół Ushera typ 1
- Zespół Ushera typ 1F
- Zespół Ushera typ 2C
- Zespół Ushera typu 3A
- Zespół Weavera
- Agammaglobulinemia powiązana z chromosomem X.

Podpis:

- Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych.
- Wykryliśmy co najmniej jedną mutację, która może być patogenna.

Biomarkery

- Poziom adiponektyny
- Poziom bilirubiny
- Poziom wapnia
- Liczba eozynofili
- Poziom glicerofosfolipidów
- Poziomy IgE
- Poziomy enzymów wątrobowych
- Liczba monocytów we krwi
- Poziomy fosfolipidów
- Poziom omega-6
- Ilość hemoglobiny
- Całkowity poziom białka w surowicy
- Poziom hormonu tarczycy
- Liczba białych krwinek
- Poziom beta-2 mikroglobuliny
- Ilość białka C-reaktywnego i białych krwinek
- Poziom siarczuanu dehydroepiandrosteronu
- Poziom glikozylowanej hemoglobiny
- Poziom homocysteiny
- Poziom transferazy glutamylowej gamma
- Poziomy magnezu
- Liczba neutrofilii
- Poziom fosforu
- Liczba płytek krwi
- Poziom albuminy w surowicy
- Poziomy hormonów płciowych
- Poziom kwasu moczowego



Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Biometryka

- Modyfikacja struktur serca
- Tętno
- Poziomy gęstości kości
- Tętno spoczynkowe

Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Cechy

- Spirometria funkcji płuc
- Wczesna menopauza
- Predyspozycje do palenia tytoniu

Podpis:

- Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.
- Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.
- Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Farmakogenetyka: Kardiologia

- Prawastatyna
- Symwastatyna
- Warfaryna

Podpis:

- W twojej genetyce nie znaleźliśmy niczego, co wskazuje na predyspozycje do nienormalnego działania tego leku. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od Twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na Ciebie nieprawidłowy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na ciebie szkodliwy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od genotypu masz większe predyspozycje do pozytywnej odpowiedzi na ten lek. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.

Farmakogenetyka: Neurologia

- Bupropion

Podpis:

- W twojej genetyce nie znaleźliśmy niczego, co wskazuje na predyspozycje do nienormalnego działania tego leku. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od Twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na Ciebie nieprawidłowy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na ciebie szkodliwy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od genotypu masz większe predyspozycje do pozytywnej odpowiedzi na ten lek. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.

Farmakogenetyka: Onkologia

- Metotreksat
- Winkrystyna
- Fluorouracyl, kapecytabina, analogi pirymidyny



Podpis:

- W twojej genetyce nie znaleźliśmy niczego, co wskazuje na predyspozycję do nienormalnego działania tego leku. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od Twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na Ciebie nieprawidłowy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na Ciebie szkodliwy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od genotypu masz większe predyspozycje do pozytywnej odpowiedzi na ten lek. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.

Farmakogenetyka: Inne

- Interferon alfa - 2b
- Rybawiryna
- Takrolimus

Podpis:

- W twojej genetyce nie znaleźliśmy niczego, co wskazuje na predyspozycję do nienormalnego działania tego leku. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od Twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na Ciebie nieprawidłowy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na Ciebie szkodliwy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od genotypu masz większe predyspozycje do pozytywnej odpowiedzi na ten lek. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.

Farmakogenetyka: Ból

- Meperydyna
- Morfina
- Pentazocyna
- Aspiryna

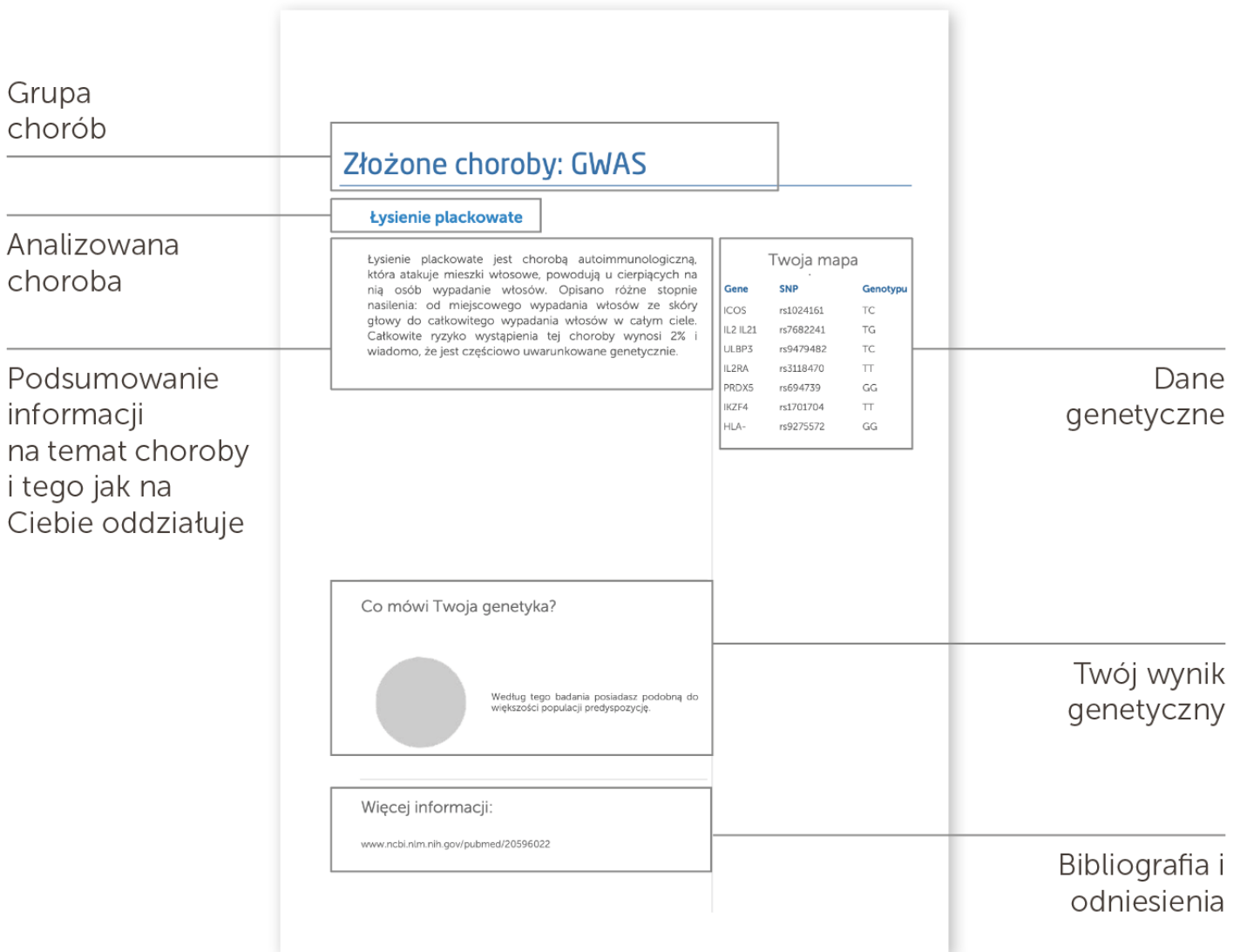
Podpis:

- W twojej genetyce nie znaleźliśmy niczego, co wskazuje na predyspozycję do nienormalnego działania tego leku. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od Twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na Ciebie nieprawidłowy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od twojego genotypu masz większe predyspozycje do tego, aby ten lek miał na Ciebie szkodliwy wpływ. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.
- W zależności od genotypu masz większe predyspozycje do pozytywnej odpowiedzi na ten lek. Pewną rolę mogą odgrywać inne nieanalizowane i niegenetyczne czynniki genetyczne.



3. Wyniki genetyczne

3.1. Z czego składają się wyniki?



3.2. Twoje wyniki genetyczne



Złożone choroby: GWAS

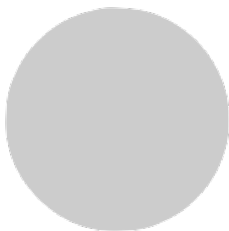
Łysienie plackowate

Łysienie plackowate jest chorobą autoimmunologiczną, która atakuje mieszki włosowe, powodując u cierpiących na nią osób wypadanie włosów. Opisano różne stopnie nasilenia: od miejscowego wypadania włosów ze skóry głowy do całkowitego wypadania włosów na całym ciele. Całkowite ryzyko wystąpienia tej choroby wynosi 2% i wiadomo, że jest częściowo uwarunkowane genetycznie.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ICOS	rs1024161	TC
IL2 IL21	rs7682241	GG
ULBP3	rs9479482	TC
IL2RA	rs3118470	TC
PRDX5	rs694739	AG
IKZF4	rs1701704	TG
HLA	rs9275572	AG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20596022

Złożone choroby: GWAS

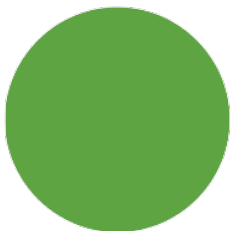
Tętniak wewnątrzczaszkowy

Tętniak mózgowy to nieprawidłowe poszerzenie ściany tętnicy mózgowej. To rozszerzenie może naciskać na nerw lub otaczającą tkankę, a także pęknąć i powodując krwawienie, co może skutkować poważną niewydolnością neurologiczną, a nawet śmiercią. Tętniak może być wrodzony lub rozwijać się przez całe życie. Około 5% populacji ma tętniaka mózgu, ale tylko niewielka liczba tych tętniaków powoduje objawy. Występowanie w rodzinie jest czynnikiem ryzyka co oznacza, że istnieją czynniki dziedziczne predyspozycji do posiadania tętniaka.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SOX17	rs9298506	AA
CDKN2A	rs1333040	CC
CNNM2	rs12413409	GG
STARD13	rs9315204	CC
RBBP8	rs11661542	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

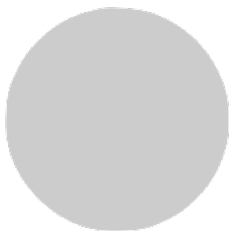
www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20364137

Złożone choroby: GWAS

Reumatoidalne zapalenie stawów

Reumatoidalne zapalenie stawów jest chorobą autoimmunologiczną, która powoduje zapalenie stawów. Szacuje się, że w Hiszpanii cierpi na nie ponad 200.000 osób i każdego roku diagnozuje się około 20.000 nowych przypadków, co jest istotne jeśli weźmiemy pod uwagę, że jest to najbardziej upośledzająca choroba reumatyczna. Jednym z czynników predysponujących do rozwoju reumatoidalnego zapalenia stawów jest uwarunkowanie genetyczne: w niektórych genach istnieją pewne warianty predysponujące do jego wystąpienia, co uzasadnia czemu w niektórych rodzinach występuje kilka przypadków.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24390342

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACOXL	rs6732565	AG
AFF3	rs9653442	TT
ANKRD55	rs7731626	AA
ARID5B	rs71508903	CC
ATG5	rs9372120	TG
BLK	rs2736337	TT
C1QBP	rs72634030	CC
C4orf52	rs11933540	TC
C5orf30	rs2561477	GG
CCL19	rs11574914	AG
CD2	rs624988	CC
CD226	rs2469434	TT
CD28	rs1980422	TC
CD40	rs4239702	TC
CDK6	rs4272	AA
TYR	rs4409785	CC
CASP8	rs6715284	CC
CLNK	rs13142500	TT
CTLA4	rs3087243	AA
ABHD6	rs73081554	CC
EOMES	rs3806624	GG
ETS1	rs73013527	TC
FADS1	rs968567	CC
GRHL2	rs678347	AA
HLA	rs9268839	AG
IL20RB	rs9826828	GG
CSF2 IL3	rs657075	GG
IRAK1	rs5987194	GC
IRF8	rs13330176	TT
JAZF1	rs67250450	TC
LBH	rs10175798	GG

Złożone choroby: GWAS

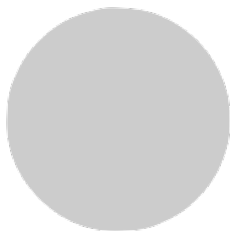
Przewlekłe zapalenie oskrzeli w przewlekłej obturacyjnej chorobie płuc (POChP)

Przewlekła obturacyjna choroba płuc (POChP) jest postępującą chorobą płuc, która powoduje duszność, uporczywy kaszel i śluz. Szacuje się, że 70% przypadków w Hiszpanii pozostaje niezdiagnozowanych mimo, że jest to choroba zagrażająca życiu. W Hiszpanii jest to piąta najczęstsza przyczyna śmierci wśród mężczyzn i siódma najczęstsza przyczyna śmierci wśród kobiet. Przewlekłe zapalenie oskrzeli jest jednym z głównych objawów u pacjentów z POChP. Według Światowej Organizacji Zdrowia (WHO) główną przyczyną występowania jest narażenie na dym tytoniowy. Badania genetyczne na dużą skalę wykazały pewne warianty genetyczne, które predysponują do wystąpienia przewlekłego zapalenia oskrzeli u pacjentów z POChP.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FAM13A	rs2869966	TC
IREB2	rs8042238	TC
FAM13A	rs2869967	TT
EFCAB4A	rs34391416	GG
HHIP AS1	rs13141641	TC
CHRNA3	rs12914385	TC
CYS1	rs12692398	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25241909

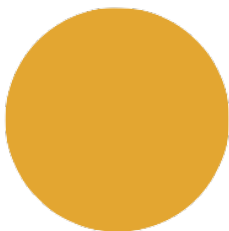
Złożone choroby: GWAS

Dziedziczny rak piersi

Rak piersi jest najczęstszym rodzajem raka występującym u kobiet, stanowiącym 25% wszystkich nowych przypadków raka. Większość przypadków raka piersi występuje spontanicznie, ale szacuje się, że 5–10% wynika z odziedziczonych predyspozycji genetycznych.

W tym badaniu zidentyfikowano 27 markerów (SNP) związanych z podatnością na raka piersi, które stanowią około 9% dziedziczonego ryzyka choroby. Badanie to jest metaanalizą 9 badań asocjacyjnych obejmujących cały genom, obejmujących 10.052 przypadki raka piersi i 12.575 przypadków kontrolnych europejskiego pochodzenia, z których 29.807 SNP wybrano do późniejszego genotypowania. Te SNP genotypowano w 45.290 przypadkach i w 41.880 przypadkach kontrolnych europejskiego pochodzenia z 41 badań w Breast Cancer Association Consortium (BCAC).

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23535729

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDCA7	rs1550623	AG
PDE4D	rs1353747	TT
HNF4G	rs2943559	AG
DNAJC1	rs11814448	AA
CHST9	rs1436904	TG
Intergeni	rs11249433	AG
SLC4A7	rs4973768	TT
MAP3K1	rs889312	AC
Intergeni	rs17530068	TC
ESR1	rs3757318	GG
Intergeni	rs13281615	AA
CDKN2A	rs1011970	GG
Intergeni	rs865686	TT
ZNF365	rs10995190	GG
ZMIZ1	rs704010	TC
FGFR2	rs2981579	AG
LSP1	rs3817198	TT
PTHLH	rs10771399	AA
RAD51L1	rs999737	CC
TOX3	rs3803662	AG
NRIP1	rs2823093	AG
PEX14	rs616488	AA
METAP1D	rs2016394	GG
DIRC3	rs16857609	TC
ITPR1	rs6762644	GG
TGFBR2	rs12493607	GC
TET2	rs9790517	TC
ADAM29	rs6828523	CC
RAB3C	rs10472076	TT
EBF1	rs1432679	TC
FOXQ1	rs11242675	TT

Złożone choroby: GWAS

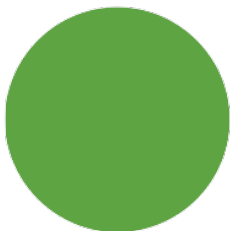
Rak pęcherza

Rak pęcherza jest czwartym najczęściej diagnozowanym rodzajem raka u mężczyzn w Hiszpanii. Częściej występuje u mężczyzn, a proporcja wynosi 7 mężczyzn na 1 kobietę. Zapadalność (nowe przypadki zdiagnozowane w ciągu roku) w tym kraju jest jedną z najwyższych na świecie: 11% guzów u mężczyzn i 2,4% u kobiet. 70–75% przypadków przypisuje się paleniu tytoniu. Innym czynnikiem ryzyka jest infekcja dróg moczowych. Osoby, u których w rodzinie występują przypadki tej choroby są bardziej narażone na rozwój tego rodzaju nowotworu, co sugeruje, że istnieje czynnik genetyczny. Badania asocjacyjne na szeroką skalę wykazały geny predysponujące do tej choroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
Intergeni	rs10936599	CC
LSP1	rs907611	AG
C20orf18	rs6104690	GG
NR	rs4907479	AA
UGT1A	rs11892031	AC
TP63	rs710521	TT
TMEM129	rs798766	CC
TERT	rs401681	CC
NAT2	rs1495741	AG
PSCA	rs2204008	TT
Intergeni	rs9642880	GG
SLC14A2	rs10775480	TC
CCNE1	rs8102137	TT
CBX6	rs1014971	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24163127

Złożone choroby: GWAS

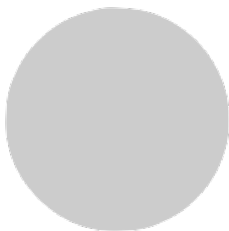
Nowotwory górnego odcinka przewodu pokarmowego

Rak górnego odcinka przewodu pokarmowego obejmuje guzy: jamy ustnej, gardła, krtani, jamy nosowej oraz zatok, ucha i gruczołów ślinowych. Rak w głowie i szyi występuje najczęściej i charakteryzuje się wysoką śmiertelnością (w Hiszpanii wynosi 37%). Alkohol i palenie tytoniu są głównymi czynnikami ryzyka, chociaż ważną rolę odgrywają również zakażenia wirusem brodawczaka ludzkiego i przypadki w rodzinie. W szeroko zakrojonym asocjacyjnym badaniu genetycznym wykryto warianty, które zwiększają ryzyko choroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADH1B	rs1229984	CC
ADH7	rs971074	CC
HEL308	rs1494961	TC
ALDH2	rs4767364	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21437268



Złożone choroby: GWAS

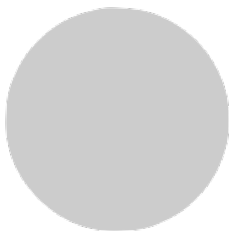
Rak podstawnokomórkowy skóry

Guzy inne niż czerniak występują w najbardziej zewnętrznej warstwie skóry, naskórku i stanowią 95% nowotworów, które mogą pojawić się na skórze. Około 20% przypadków to rak płaskonabłonkowy, który wywodzi się ze złośliwości komórek płaskonabłonkowych w skórze. Jest to jeden z najczęstszych nowotworów wśród populacji europejskiego pochodzenia. Główną przyczyną jego występowania jest uszkodzenie DNA w wyniku ekspozycji na promieniowanie ultrafioletowe, chociaż badania genetyczne na dużą skalę opisały warianty genetyczne predysponowane do tej choroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYCN	rs57244888	TT
ALS2CR1	rs13014235	GG
ZFHX4	rs28727938	CC
GATA3	rs73635312	GG
RCC2	rs7538876	GG
RHOA	rs801114	TT
TERT	rs401681	CC
KRT5	rs11170164	CC
CDKN2A	rs2151280	AG
KLF14	rs157935	TG
TP53	rs78378222	TT
TGM3	rs214782	AG
RGS22	rs7006527	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25855136

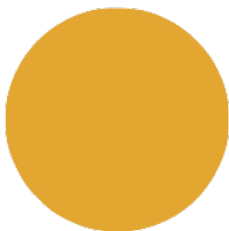
Złożone choroby: GWAS

Kinetoza

Kinetoza lub choroba lokomocyjna, to zaburzenie spowodowane ruchem morskim, powietrznym, samochodowym, kolejowym lub innym ruchem, np w lunaparku, którego głównymi objawami są wymioty, nudności i brak równowagi, spowodowane powtarzalnym przyspieszeniem i zwolnieniem liniowym i kątowym. Innym z jej przejawów jest zespół adaptacji przestrzennej.

Około jedna trzecia osób jest bardzo podatna na zawroty głowy, ale przyczyny tego stanu nie są dobrze poznane. Pomimo wysokiej odziedziczalności nie odkryto żadnych powiązanych czynników genetycznych. Ta sekcja oparta jest na badaniu asocjacyjnym genomu w chorobie lokomocyjnej przeprowadzonym na 80.494 osobach, które zostały zbadane pod kątem tej patologii.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25628336

Twoja mapa

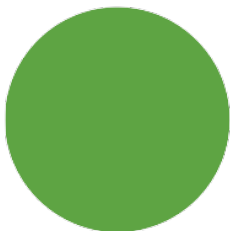
Gene	SNP	Genotypu
PVRL3	rs66800491	AG
GPD2	rs56051278	AG
ACO1	rs10970305	AC
AUTS2	rs1195218	GG
GPR26	rs705145	AA
CBLN4	rs6069325	TT
MUTED	rs2153535	GC
LINGO2	rs2150864	AG
CPNE4	rs9834560	AA
RWDD3	rs1858111	AG
PRDM16	rs61759167	TT
NLGN1	rs11713169	AC
HOXD	rs2551802	GG
COPS8	rs2318131	AC
TLE4	rs149951341	AA
HOXB	rs9906289	CC
ST18	rs2360806	AA
SDK1	rs4343996	AG
NR2F2	rs7170668	TC
CELF2	rs10752212	AG
CNTN1	rs7957589	AA
MCTP2	rs62018380	CC
ARAP2	rs6833641	CC
AUTS2	rs6946969	AG
RGS5	rs4076764	TT
MAP2K5	rs997295	TT
AGA	rs1378552	CC
POU6F2	rs60464047	AT
TUSC1	rs1782032	AG
GXYLT2	rs1847202	TT

Złożone choroby: GWAS

Pierwotna marskość żółciowa

Pierwotna marskość żółciowa (CBP) jest przewlekłą i postępującą chorobą pochodzenia autoimmunologicznego, charakteryzującą się zajęciem wewnątrzwątrobowych dróg żółciowych, co może prowadzić do terminalnej niewydolności wątroby. W 90% przypadków pacjentami są kobiety, a choroba jest zwykle diagnozowana około 50-70 roku życia. Roczną zapadalność szacuje się między 0,7, a 49 przypadków na milion, a częstość występowania między 6,7, a 940 przypadków na milion (w zależności od wieku i płci). Większość pacjentów jest bezobjawowa w momencie diagnozy, jednak niektórzy pacjenci mogą mieć objawy zmęczenia i / lub świądu. U niektórych pacjentów występuje wodobrzusze, encefalopatia wątrobowa i / lub krwotok spowodowany pęknięciem żyłaków przełyku. CBP jest powszechnie kojarzony z innymi chorobami autoimmunologicznymi, takimi jak zespół Sjogrena, twardzina skóry, choroba Raynauda oraz zespół CREST i sam jest uważany za chorobę autoimmunologiczną specyficzną dla tego narządu. Sugerowano występowanie podatności genetycznej, a także wpływ czynników środowiskowych (infekcja, palenie tytoniu, narażenie na produkty chemiczne).

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21399635

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DENND1	rs12134279	CC
STAT4	rs10931468	CC
CD80	rs2293370	AA
NFKB1	rs7665090	AG
IL7R	rs860413	AA
ELMO1	rs6974491	GG
CXCR5	rs6421571	CC
TNFRSF1	rs1800693	TT
RAD51L1	rs911263	TC
CLEC16A	rs12924729	GG
Intergeni	rs11117432	AG
MAP3K7I	rs968451	GG
IL12A	rs485499	TC
MHC	rs7774434	TC
IRF5	rs12531711	AA
ORMDL3	rs7208487	TG
SPIB	rs3745516	GG
PLCL2	rs1372072	AG
RPS6KA4	rs538147	GG
TNFAIP2	rs8017161	AG



Złożone choroby: GWAS

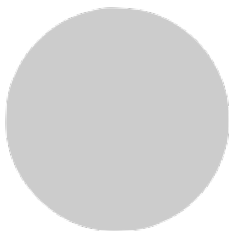
Zwyrodnienie plamki żółtej związane z wiekiem

Związane z wiekiem zwyrodnienie plamki żółtej (AMD), to zaburzenie widzenia, które powoli niszczy ostre, centralne widzenie, utrudniając czytanie i wizualizację drobnych szczegółów. Jest najczęściej diagnozowane u osób w wieku powyżej 60 lat. Jest to spowodowane uszkodzeniem naczyń krwionośnych zaopatrujących plamkę żółtą, część siatkówki złożonej z dwóch pigmentów (luteiny i zeaksantyny), dzięki którym widzenie jest ostrzejsze i bardziej dokładne. Występowanie w rodzinie jest czynnikiem ryzyka. Badanie genetyczne na dużą skalę wykazało różne geny związane z ryzykiem rozwoju choroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ARMS2	rs10490924	GG
CFB C2	rs429608	AG
C3	rs2230199	CG
APOC1	rs4420638	AA
CETP	rs1864163	GG
VEGFA	rs943080	CC
TNFRSF1	rs13278062	TG
LIPC	rs920915	CC
CFI	rs4698775	TT
COL10A1	rs3812111	AT
FILIP1L	rs13081855	GG
IER3	rs3130783	AA
SLC16A8	rs8135665	TC
TGFBR1	rs334353	TT
RAD51B	rs8017304	AG
ADAMTS9	rs6795735	TT
B3GALT1	rs9542236	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23455636



Złożone choroby: GWAS

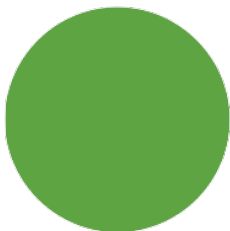
Zaburzenia zachowania

Zaburzenie zachowania jest jednym z najbardziej rozpowszechnionych zaburzeń psychicznych u dzieci. Powiązane objawy mają ważny składnik genetyczny, którego dziedziczność szacowana jest na 50%. Zaburzenia obejmują agresywność, łamanie zasad, zastraszanie innych dzieci, rabunek, przemoc, itp.. Zaburzenie to jest czynnikiem ryzyka dla przyszłych uzależnień. Różne warianty genetyczne wiążą się z ryzykiem rozwoju tego zaburzenia.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
C1QTNF7	rs16891867	AA
PDE10A	rs7762160	TC
TOX2	rs6031252	CC
ERCC4	rs3136202	AG
LOC3430	rs4434872	CC
ARHGAP2	rs10776612	CC
Intergeni	rs7950811	CC
Intergeni	rs11838918	TT
Intergeni	rs1256531	AA
Intergeni	rs4792394	AC
Intergeni	rs2184898	GG
KIAA1345	rs1861050	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324

Złożone choroby: GWAS

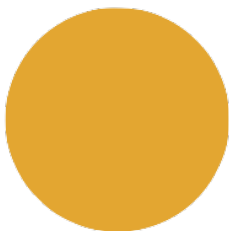
Cukrzyca typu 1

Cukrzyca typu 1 (DM1) jest chorobą autoimmunologiczną i metaboliczną, w której trzustka nie wytwarza insuliny, co powoduje wysoki poziom glukozy we krwi. Cukrzyca typu 1 występuje częściej u dzieci oraz młodych dorosłych i stanowi 13% wszystkich przypadków cukrzycy w Hiszpanii. Częstość występowania wśród dzieci poniżej 15 roku życia w Hiszpanii wynosi 11,5-27,6 przypadków / 100.000 mieszkańców. Podatność na wystąpienie cukrzycy typu 1 wydaje się być związana z wieloma czynnikami genetycznymi, chociaż do rozwoju choroby konieczne jest wystąpienie pewnych czynników środowiskowych (infekcje, dieta, itp.).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BACH2	rs11755527	GG
PRKCQ	rs947474	AA
CTSH	rs3825932	TC
C1QTNF6	rs229541	AA
PTPN22	rs6679677	CC
CTLA4	rs3087243	AA
IL2RA	rs12251307	CC
C12orf30	rs17696736	AA
ERBB3	rs2292239	GG
CLEC16A	rs12708716	AA
PTPN2	rs2542151	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18978792

Złożone choroby: GWAS

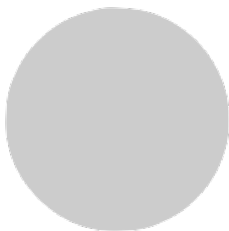
Cukrzyca typu 1 - choroba nerek

Cukrzyca typu 1 (DM1) jest chorobą autoimmunologiczną i metaboliczną, w której trzustka nie wytwarza insuliny, co powoduje wysoki poziom glukozy we krwi. Cukrzyca typu 1 występuje częściej u dzieci oraz młodych dorosłych i stanowi 13% wszystkich przypadków cukrzycy w Hiszpanii. Częstość występowania wśród dzieci poniżej 15 roku życia w Hiszpanii wynosi 11,5-27,6 przypadków / 100.000 mieszkańców. Podatność na wystąpienie cukrzycy typu 1 wydaje się być związana z wieloma czynnikami genetycznymi, chociaż do rozwoju choroby konieczne jest wystąpienie pewnych czynników środowiskowych (infekcje, dieta, itp.).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MCTP2	rs12437854	TT
AFF3	rs7583877	TT
Intergeni	rs878889	GG
RP11	rs4871297	AA
RNF10	rs614226	CC
Intergeni	rs13045180	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

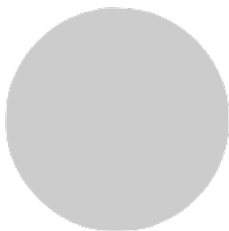
www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23028342

Złożone choroby: GWAS

Cukrzyca typu 2

Cukrzyca typu 2 jest zaburzeniem metabolicznym charakteryzującym się hiperglikemią (wysokim poziomem cukru we krwi) w sytuacji insulinooporności i względnego niedoboru insuliny, w przeciwieństwie do cukrzycy typu 1, w której występuje absolutny brak insuliny z powodu zniszczenia wysepek trzustkowych. Klasyczne objawy to nadmierne pragnienie, częste oddawanie moczu i ciągły głód. Cukrzyca typu 2 stanowi około 90% przypadków cukrzycy, a pozostałe 10% to głównie przypadki cukrzycy typu 1 i cukrzycy ciążowej. Uważa się, że otyłość jest główną przyczyną cukrzycy typu 2 u osób z genetycznymi predyspozycjami do choroby (choć nie dotyczy to osób pochodzenia wschodnioazjatyckiego).

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24509480

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RREB1	rs9502570	TT
FAF1	rs17106184	GG
TCF19	rs3132524	CC
LPP	rs6808574	TC
ARL15	rs702634	AA
MPHOSP	rs1727313	GG
PLEKHA1	rs10510110	TC
TMEM75	rs1561927	TC
VEGFA	rs9472138	CC
ETV1	rs7795991	AG
C6orf173	rs4273712	AA
TCF7L2	rs7903146	TT
CDKAL1	rs7756992	AG
GRB14	rs3923113	AA
TLE4	rs17791513	AA
CDC123	rs11257655	TC
CENTD2	rs1552224	AC
KCNQ1	rs163184	GG
JAZF1	rs849135	AG
KCNJ11	rs5215	TT
ST64GAL	rs16861329	TC
MTNR1B	rs10830963	CC
HNF4A	rs4812829	AG
HMGA2	rs2261181	CC
SPRY2	rs1359790	AG
AP3S2	rs2028299	AC
FTO	rs9936385	TT
GLIS3	rs7041847	GG
IGF2BP2	rs4402960	TT
PPARG	rs1801282	CC
HNF1B	rs4430796	AG



Złożone choroby: GWAS

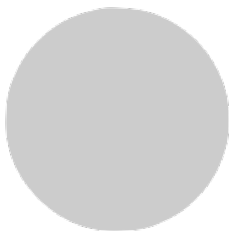
Endometrioza

Endometrioza jest powszechną chorobą ginekologiczną, która powoduje silny ból miednicy i dotyka 6–10% kobiet w wieku rozrodczym i 20–50% kobiet z problemami z płodnością. Na ryzyko zachorowania na endometriozę wpływają czynniki genetyczne, a jej odziedziczalność szacuje się na poziomie 51%. W asocjacyjnych badaniach genetycznych na dużą skalę opisano różne warianty genetyczne związane z ryzykiem.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GREB1	rs13394619	AA
NR	rs7739264	TC
Intergeni	rs12700667	GG
CDKN2B	rs1537377	CC
VEZT	rs10859871	AC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23104006

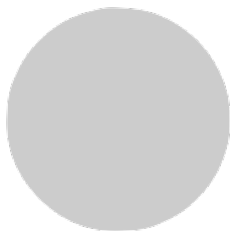


Złożone choroby: GWAS

Nietolerancja glutenu

Celiakia (CD) to stan immunologiczny jelita cienkiego spowodowany spożyciem glutenu i innych podobnych białek, który dotyka osoby z predyspozycjami genetycznymi (określone przez haplotypy HLA DQ2 i DQ8). Celiakia dotyka zarówno dzieci, jak i dorosłych, a stosunek kobiet do mężczyzn wynosi 2:1. W Hiszpanii dotyka 1/118 dzieci i 1/389 dorosłych, chociaż częstość występowania może być znacznie wyższa, ponieważ znaczny odsetek przypadków pozostaje niewykryty. Wczesna diagnoza umożliwia wprowadzenie diety bezglutenowej w celu normalizacji stanu zdrowia. W wielkoskalowych badaniach asocjacyjnych zidentyfikowano genetyczne warianty predyspozycji do choroby.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20190752

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RGS1	rs2816316	AA
AHSA2	rs13003464	AG
IL18R1	rs917997	CC
ITGA4	rs13010713	GG
ICOS	rs4675374	TC
CCRL2	rs13098911	CC
IL12A	rs17810546	AA
LPP	rs1464510	AC
IL2 IL21	rs13151961	AA
HLA	rs2187668	TT
TNFAIP3	rs2327832	AG
SH2B3	rs653178	CC
PTPN2	rs1893217	AA
MMEL1	rs3748816	AG
RUNX3	rs10903122	AG
Intergeni	rs296547	TC
PLEK	rs17035378	TC
CD80	rs11712165	TG
MAP3K7	rs10806425	AC
THEMIS	rs802734	AA
Intergeni	rs9792269	AA
ZMIZ1	rs1250552	AG
ETS1	rs11221332	TC
CLEC16A	rs12928822	CC
ICOSLG	rs4819388	TT
CD247	rs864537	AA
TNFSF18	rs859637	CC
FRMD4B	rs6806528	CC
Intergeni	rs10936599	CC
ELMO1	rs6974491	GG
Intergeni	rs2074404	TT

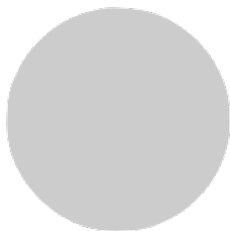
Złożone choroby: GWAS

Choroba Alzheimera (późne występowanie)

Choroba Alzheimera jest zaburzeniem neurologicznym, które dotyka głównie osoby starsze. Choroba objawia się postępującym pogarszaniem funkcji poznawczych (pamięć, rozumienie, osąd, mowa, zdolności obliczeniowe, myślenie, orientacja, itp.), co prowadzi do utraty autonomii. W Hiszpanii liczba przypadków wynosi od 4,2% dla populacji w wieku 65–74 lat i do 27,7% dla osób powyżej 85 roku życia. Eksperci próbują zidentyfikować przypadki przedkliniczne (zanim pojawią się objawy), ponieważ jest to choroba postępująca. W szeroko zakrojonym badaniu zidentyfikowano warianty genetyczne, które predysponują do wystąpienia tej choroby w starszym wieku.

W tym dziale analizujemy predyspozycje do choroby Alzheimera występującej w wieku starszym.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24162737

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CR1	rs6656401	GG
BIN1	rs6733839	TC
CD2AP	rs10948363	AG
EPHA1	rs11771145	AG
CLU	rs9331896	TT
MS4A6A	rs983392	AA
PICALM	rs10792832	GG
INPP5D	rs35349669	TC
MEF2C	rs190982	AG
NME8	rs2718058	AG
ZCWPW1	rs1476679	TT
CELF1	rs10838725	TC
FERMT2	rs17125944	TT
CASS4	rs7274581	TT
HLA	rs9271192	AC
PTK2B	rs28834970	TC
SORL1	rs11218343	TT
SLC24A4	rs10498633	TT
SQSTM1	rs72807343	CC
TREML2	rs9381040	CC
CD33	rs3865444	AC



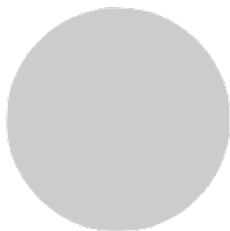
Złożone choroby: GWAS

Choroba wieńcowa

Choroba wieńcowa (CAD) jest najczęstszym rodzajem choroby serca. Jest to główna przyczyna śmierci kobiet i mężczyzn w Stanach Zjednoczonych.

CAD ma miejsce gdy tętnice dostarczające krew do mięśnia sercowego twardnieją i zwężają się. Jest to skutkiem nagromadzenia się cholesterolu i innych lipidów na jego wewnętrznych ścianach. Ta kumulacja nazywa się miażdżycą. W miarę jej postępowania przez tętnice przepływa mniej krwi. W rezultacie mięsień sercowy nie może uzyskać potrzebnej do funkcjonowania krwi lub tlenu. Może to prowadzić do bólu w klatce piersiowej (dusznicy bolesnej) lub zawału serca. Większość zawałów serca ma miejsce, gdy zakrzep nagle odcina dopływ krwi do serca, powodując trwałe uszkodzenie serca.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21378990

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PCSK9	rs11206510	TC
CXCL12	rs1746048	CC
PPAP2B	rs17114036	AA
ANKS1A	rs17609940	GG
ZC3HC1	rs11556924	TT
ABO	rs579459	TC
CNNM2	rs12413409	GG
ZNF259	rs964184	GC
COL4A1	rs4773144	AA
HHIPL1	rs2895811	TC
ADAMTS7	rs3825807	AG
SMG6	rs216172	GG
RASD1	rs12936587	AG
SNF8 GIP	rs46522	TT
MIA3	rs17465637	AC
WDR12	rs6725887	TT
MRAS	rs2306374	TC
LPA	rs3798220	TT
CDKN2A	rs4977574	AG
SH2B3	rs3184504	CC
LDLR	rs1122608	GG
SLC5A3	rs9982601	CC
Intergeni	rs10933436	AC
Intergeni	rs7651039	TC
Intergeni	rs7808424	TT
Intergeni	rs1231206	AG

Złożone choroby: GWAS

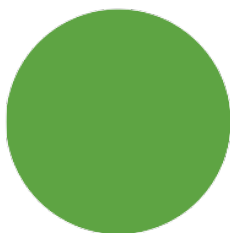
Choroba Parkinsona

Choroba Parkinsona (PD) jest procesem neurodegradacyjnym, charakteryzującym się utratą normalnych funkcji motorycznych, drżeniem w spoczynku i sztywnością. Jest to druga po chorobie Alzheimera najczęstsza choroba neurodegeneracyjna w Hiszpanii i dotyka 1% populacji europejskiej w wieku powyżej 50 lat. 90% przypadków ma charakter spontaniczny (niedziedziczny). Choroba rzadko występuje klinicznie przed 50 rokiem życia, jednak nawet do 5% przypadków w krajach zachodnich objawia się przed 40 rokiem życia, są one nazywane pacjentami "o wczesnym początku". W tych przypadkach objawy zwykle postępują wolniej. Czynniki genetyczne zwiększa się i wynika z identyfikacji różnych genów i markerów związanych z formami rodzinnymi, które stanowią od 5 do 10% przypadków. Ich badanie jest kluczem do zrozumienia choroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs823118	CC
SIPA1L2	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TC
MCCC1	rs12637471	AG
SCARB2	rs6812193	CC
SNCA	rs356182	AA
HLA DQB	rs9275326	CC
GPNMB	rs199347	AG
MIR4697	rs329648	TC
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	AG
GCH1	rs11158026	CC
VPS13C	rs2414739	AG
BCKDK	rs14235	GG
RIT2	rs12456492	AA
SPPL2B	rs62120679	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

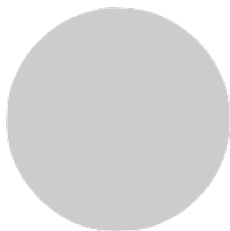
www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009

Złożone choroby: GWAS

Stwardnienie rozsiane

Stwardnienie rozsiane jest przewlekłą chorobą ośrodkowego układu nerwowego. Jest to jedna z najczęstszych chorób neurologicznych wśród populacji w wieku od 20 do 30 roku życia. Może powodować takie objawy, jak zmęczenie, utrata równowagi, ból, zaburzenia widzenia i innych funkcji poznawczych - trudności w mowie, drżenie itp.. Jego rokowanie różni się znacznie w zależności od osoby i występuje częściej u kobiet niż u mężczyzn. Badania epidemiologiczne pokazują, że za jego występowanie odpowiedzialne są czynniki genetyczne, co tłumaczy większą częstość występowania choroby u członków rodziny dotkniętych nią osób.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21833088

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AGAP2	rs12368653	AG
AHI1	rs11154801	CC
BACH2	rs12212193	AG
BATF	rs2300603	TC
C1orf106	rs7522462	AA
CD80	rs2293370	AA
CD5 CD6	rs650258	TC
CD58	rs1335532	AA
CD86	rs9282641	GG
CHST12	rs6952809	TT
CLECL1	rs10466829	GG
CXCR5	rs630923	CC
CYP24A1	rs2248359	TT
DDAH1	rs233100	GG
DKKL1	rs2303759	TG
DLEU1	rs806321	TC
EOMES	rs11129295	TC
EVI5	rs11810217	TT
VCAM1	rs12048904	TT
FCRL3	rs3761959	CC
GPR65	rs2119704	CC
HHEX	rs7923837	GG
IL12A	rs2243123	TT
IL12B	rs2546890	AA
IL22RA2	rs17066096	AG
IL7R	rs6897932	CC
IRF8	rs13333054	CC
MALT1	rs7238078	TT
MAMSTR	rs281380	CC
MAPK1	rs2283792	TT
MERTK	rs17174870	CC



Złożone choroby: GWAS

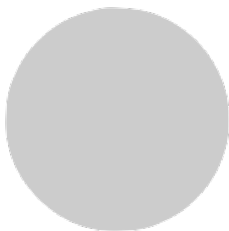
Stwardnienie układowe

Stwardnienie układowe jest przewlekłą chorobą autoimmunologiczną, która powoduje zaburzenia w obrębie kolagenu (białka tkanki łącznej), w wyniku czego skóra twardnieje. Może również wpływać na inne narządy ciała, takie jak płuca, serce, nerki, itp., chociaż najbardziej dotknięta jest nim skóra. Rokowania różnią się znacznie w zależności od konkretnej osoby. Ekspozycja na niektóre toksyczne produkty (takie jak tytoń), nadmierny stres, ekspozycja na zimno i niektóre leki mogą wpływać na nasilenie objawów. Występuje u jednej na 50.000 osób i najczęściej występuje u kobiet w średnim wieku. Jest to rzadka choroba niewiadomego pochodzenia, poważnie upośledzająca. W szeroko zakrojonym badaniu odkryto, że różne warianty genetyczne są związane z patogenezą choroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PSORS1C	rs3130573	GG
HLA	rs6457617	CC
RHOB	rs13021401	CC
TNIP1	rs2233287	GG
CD247	rs2056626	TG
STAT4	rs7574865	GG
TNPO3	rs10488631	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21750679

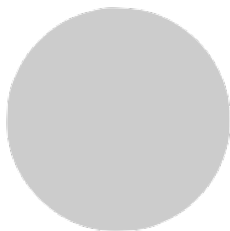
Złożone choroby: GWAS

Schizofrenia

Schizofrenia jest poważną chorobą mózgu. Osoby, które na nią cierpią słyszą "głosy" i mogą myśleć, że inni ludzie chcą im zaszkodzić. Czasami to co mówią nie ma sensu. To zaburzenie utrudnia im utrzymanie pracy lub samodzielne dbanie o siebie.

Objawy schizofrenii zwykle zaczynają się między 16, a 30 rokiem życia. U mężczyzn objawy występują w młodszym wieku niż u kobiet. Zwykle objawy nie pojawiają się po 45 roku życia.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25056061

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PLCH2	rs4648845	CC
KDM4A	rs11210892	AA
LRRIQ3	rs12129573	CC
DPYD	rs1702294	CC
FAM5B	rs6670165	CC
C1orf132	rs7523273	AA
AKT3	rs77149735	GG
FANCL	rs11682175	TC
CYP26B1	rs3768644	GG
PCGEM1	rs59979824	CC
SATB2	rs6704641	AA
C2orf82	rs6704768	AA
CNTN4	rs17194490	GG
TRANK1	rs75968099	CC
ATXN7	rs832187	TT
MSL2	rs7432375	GG
C4orf27	rs10520163	TT
GPM6A	rs1106568	AA
HCN1	rs1501357	TC
ZSWIM6	rs4391122	AA
MEF2C	rs16867576	AG
MAN2A1	rs4388249	CC
CDC25C	rs3849046	TC
GALNT10	rs11740474	TT
RIMS1	rs1339227	CC
FUT9	rs117074560	CC
GRM3	rs12704290	GG
MLL5	rs6466055	AA
IMMP2L	rs13240464	TC
PODXL	rs7801375	GG
DGKI	rs3735025	TC



Złożone choroby: GWAS

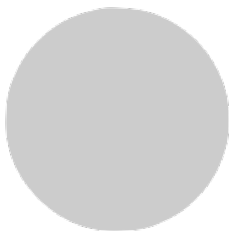
Glejak

Glejak jest rodzajem nowotworu występującego w mózgu lub rdzeniu kręgowym. Nowotwór swoją nazwę zawdzięcza powstawaniu z komórek glejowych. Jego najczęstszą lokalizacją jest mózg.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TERT	rs2736100	AC
TERT	rs2853676	CC
CCDC26	rs891835	TG
CCDC26	rs4295627	TT
CDKN2A	rs4977756	AG
PHLDB1	rs498872	GG
RTEL1	rs6010620	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19578367

Złożone choroby: GWAS

Niedoczynność tarczycy

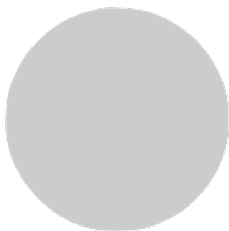
Tarczyca to gruczoł w kształcie motyla znajdujący się w szyi, nad obojczykami. Jest to jeden z gruczołów dokrewnych, który wytwarza hormony. Hormony tarczycy kontrolują rytm wielu czynności w organizmie. Obejmują one szybkość spalania kalorii i szybkość bicia serca. Wszystkie te czynności są częścią metabolizmu Twojego organizmu. Jeśli tarczyca nie jest wystarczająco aktywna, nie wytwarza odpowiednich hormonów w celu zaspokojenia potrzeb organizmu. Ten stan to niedoczynność tarczycy.

Niedoczynność tarczycy występuje częściej u kobiet, osób z innymi problemami tarczycy i osób powyżej 60 roku życia.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
INSR	rs4804416	TG
TRNAH	rs10961534	AA
TNFRSF1	rs10162002	GG
HLA C	rs2517532	AG
MTF1	rs3748682	TT
PDE8B	rs4704397	AG
ZBTB10	rs1051920	TC
ZNF804B	rs10248351	TT
KRT18P13	rs925489	TT
VAV3	rs4915077	TT
SH2B3	rs3184504	CC
PTPN22	rs6679677	CC
HLA	rs3129720	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22493691

Złożone choroby: GWAS

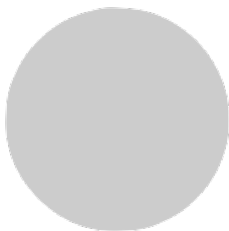
Zawał mięśnia sercowego (wczesne występowanie)

Zawał mięśnia sercowego ma komponent dziedziczny i jest jedną z głównych przyczyn zgonów i niepełnosprawności na świecie. Podczas gdy większość przypadków występuje u osób starszych niż 65 lat, 5-10% występuje u młodszych pacjentów (mężczyźni poniżej 50 roku życia i kobiety poniżej 60 roku życia). Przypadki te są związane ze znacznie większą dziedzicznością, dlatego ważne jest zidentyfikowanie odpowiedzialnych za nie genów. W szeroko zakrojonym badaniu asocjacyjnym stwierdzono różne warianty genetyczne, które zwiększają ryzyko zawału mięśnia sercowego o wczesnym występowaniu.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDKN2A	rs4977574	AG
CELSR2	rs646776	TT
MIA3	rs17465637	AC
CXCL12	rs1746048	CC
SLC5A3	rs9982601	CC
WDR12	rs6725887	TT
LDLR	rs1122608	GG
PCSK9	rs11206510	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198609

Złożone choroby: GWAS

Przewlekła białaczka limfocytowa

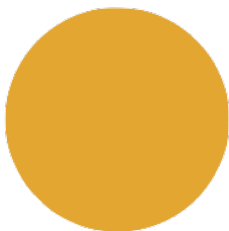
Białaczka to rak białych krwinek (leukocytów). Białe krwinki pomagają organizmowi zwalczać infekcje. Komórki krwi powstają w szpiku kostnym. Jednak u osób z białaczką szpik kostny wytwarza nieprawidłowe białe krwinki. Komórki te zastępują zdrowe komórki krwi i utrudniają wykonywanie pracy krwi. W przewlekłej białaczce limfatycznej występuje zbyt wiele limfocytów.

Przewlekła białaczka limfocytowa jest drugim co do częstości typem białaczki u dorosłych. Często występuje w wieku dorosłym lub później, a rzadko u dzieci.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACOXL	rs17483466	AG
SP140	rs13397985	TG
FARP2	rs757978	CC
IRF4	rs872071	AG
HLA	rs9273363	AA
BAK1	rs210142	CC
MYC	rs2466035	TT
SCN3B	rs735665	GG
MNS1	rs11636802	AA
RPLP1	rs7176508	AA
IRF8	rs391023	TC
BCL2	rs4987852	TT
ACTA2	rs4406737	GG
BCL2	rs4987855	CC
TSPAN32	rs7944004	TG
LEF1	rs898518	AA
CASP8	rs3769825	AG
AS1	rs1679013	TC
PMAIP1	rs4368253	TC
ACOXL	rs13401811	AG
ODF1	rs2511714	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23770605

Złożone choroby: GWAS

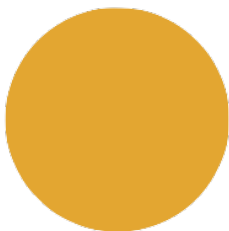
Chłoniak Hodgkina

Chłoniak Hodgkina to rak układu limfatycznego spowodowany przez komórki rozrodcze limfocytów B (komórki obronne układu odpornościowego). Częstość występowania w Hiszpanii wynosi 30 nowych przypadków na milion mieszkańców rocznie. Ma rozkład bimodalny, który dotyka młodych ludzi w wieku od 15 do 35 lat lub powyżej 55 roku życia. 60–70% pacjentów jest bezobjawowych i zwykle wykrywany jest ze względu na zwiększenie objętości węzłów chłonnych. Chociaż 45–60% przypadków wiąże się z zakażeniem wirusem Epstein-Barr, istnieją inne czynniki ryzyka.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EOMES	rs3806624	GG
HBS1L	rs7745098	TT
NR	rs1432295	GG
NR	rs501764	TG
PVT1	rs2019960	TT
NR	rs6903608	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24149102

Złożone choroby: GWAS

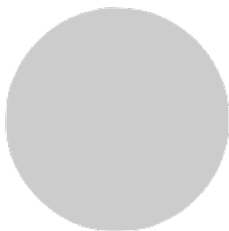
Rozlany chłoniak limfocytów B

Rozlany chłoniak dużych limfocytów B (DLBCL) jest klinicznie agresywnym rakiem limfocytów B (komórek układu odpornościowego) i jest najczęstszy wśród tak zwanych chłoniaków nieziarnicznych. Szacuje się, że w Hiszpanii częstość występowania chłoniaków nieziarnicznych wynosi 12,3 przypadków na 100.000 rocznie u mężczyzn, podczas gdy u kobiet liczba ta wynosi 10,8. Jest to choroba typowa dla osób starszych, ze średnim wiekiem w momencie rozpoznania około 70 lat. Diagnoza we wczesnych stadiach może poprawić rokowanie. Występowanie w rodzinie jest czynnikiem ryzyka.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NCOA1	rs79480871	CC
HLA B	rs2523607	TT
MYC	rs13255292	TC
MYC	rs4733601	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25261932

Złożone choroby: GWAS

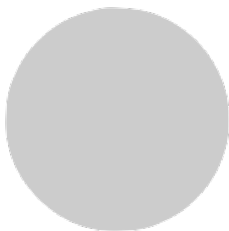
Chtëniak grudkowy

Chtëniak grudkowy jest postacią chłtoniaka nieziarnicznego charakteryzującego się proliferacją limfocytów B. Posiada budowę guzkową o strukturze pęcherzykowej. Częstość występowania chłtoniaka grudkowego szacuje się na około 1/3000. Średni wiek w momencie diagnozy wynosi 60-65 lat. Choroba występuje niezwykle rzadko u dzieci. Chłtoniak grudkowy występuje głównie w węzłach chłtonnych, ale może również wpływać na śledzionę, szpik kostny, krew obwodową i pierścień Waldeyera. W rzadkich przypadkach wpływa na skórę i ośrodkowy układ nerwowy.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HLA	rs12195582	CC
CXCR5	rs4938573	TT
ETS1	rs4937362	TC
LPP	rs6444305	AG
BCL2	rs17749561	GG
PVT1	rs13254990	CC
SLC14A2	rs11082438	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25279986



Złożone choroby: GWAS

Miastenia

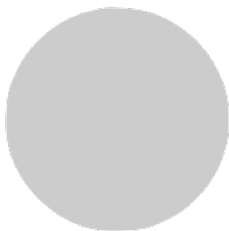
Miastenia (Myasthenia gravis) jest rzadkim, klinicznie niejednorodnym zaburzeniem autoimmunologicznym połączenia nerwowo-mięśniowego, charakteryzującym się osłabieniem mięśni szkieletowych.

Szacowana zapadalność wynosi 1/5000, a częstość występowania wynosi od 1/250.000 do 1/33.000 w Europie. Miastenia dotyka zarówno mężczyzn, jak i kobiety, głównie kobiety przed 40 rokiem życia oraz mężczyzn i kobiety po 50 roku życia.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTPN22	rs2476601	GG
TNIP1	rs4958881	TC
NR	rs6719884	AC
NR	rs3130544	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23055271



Złożone choroby: GWAS

Szpiczak mnogi

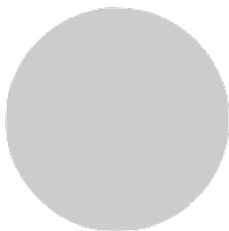
Szpiczak mnogi to rak pojawiający się w komórkach plazmatycznych, rodzaju białych krwinek. Komórki te są częścią układu odpornościowego, który pomaga chronić organizm przed patogenami i innymi szkodliwymi substancjami. Z biegiem czasu komórki szpiczaka gromadzą się w szpiku kostnym i w twardych częściach kości.

Dokładna przyczyna szpiczaka mnogiego nie jest znana, ale częściej występuje u osób starszych i Afroamerykanów. Może być dziedziczny.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
Intergeni	rs10936599	CC
PSORS1C	rs2285803	CC
NR	rs11195062	CC
TNFRSF1	rs4273077	AA
CBX7	rs877529	AG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23955597



Złożone choroby: GWAS

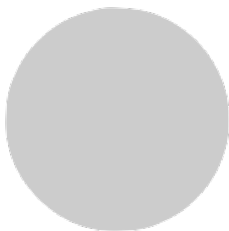
Nerwiak zarodkowy: neuroblastoma

Neuroblastoma to rak, który tworzy się w tkance nerwowej. Zwykle pojawia się początkowo w nadnerczach, które znajdują się w górnej części nerek. Może również pojawić się w szyi, klatce piersiowej lub rdzeniu kręgowym. Nowotwór ten często zaczyna się we wczesnym dzieciństwie. Czasami pojawia się nawet przed urodzeniem. Kiedy zostaje wykryty przez lekarzy, zwykle jest już rozprzestrzeniony na inne części ciała.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HACE1	rs4336470	TC
LIN28B	rs17065417	AA
BARD1	rs7587476	CC
LINC003	rs9295536	AC
LMO1	rs110419	AG
HSD17B1	rs11037575	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22941191

Złożone choroby: GWAS

Kostniakomięsak

Kostniakomięśniak (Osteosarcoma), to nowotwór kości, który zwykle pojawia się na obu końcach trzonu długiej kości, zwany jest także kostniakiem sarkomatycznym.

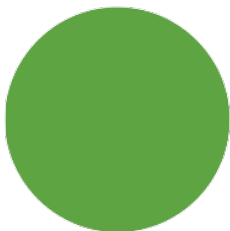
Jest to nowotwór złośliwy, który pochodzi z komórek mezenchymu (czyli mięsaka). Komórki te wykazują różnicowanie osteoblastyczne w kierunku złośliwych osteoidów. Jest to najczęstsza histologiczna postać nowotworu kości.

Jest ósmym najczęstszym rodzajem raka dziecięcego: stanowi 2,4% przypadków raka dziecięcego i około 20% wszystkich pierwotnych nowotworów kości. Według danych epidemiologicznych ze Stanów Zjednoczonych częstość występowania jest nieco wyższa u mężczyzn niż u kobiet.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GRM4	rs1906953	CC
AJ412031	rs573666	CC
Intergeni	rs7591996	AA
ADAMTS6	rs17206779	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

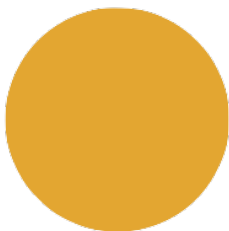
www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23727862

Złożone choroby: GWAS

Łuszczyca

Łuszczyca jest chorobą zapalną układu odpornościowego, która może wpływać na skórę, paznokcie i stawy. Limfocyty T (komórki układu odpornościowego) są aktywowane niewłaściwie, a proces odnowy komórek jest przyspieszony, co powoduje ich kumulację. Łuszczyca dotyka około 2,3% populacji i zwykle pojawia się między 15, a 35 rokiem życia. Choroba nie jest dziedziczna, ale istnieje genetyczna predyspozycja do zapadania na nią, a jedna trzecia dotkniętych chorobą ma bezpośrednich członków rodziny cierpiących na łuszczycę.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25903422

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TP63	rs28512356	AC
COG6	rs34394770	TC
LOC1448	rs9533962	TC
RUNX1	rs8128234	CC
CLIC6	rs9305556	GG
OSTN	rs11922372	TC
IL12B	rs7709212	TT
TNIP	rs17728338	GG
IL12B	rs4921493	TC
IFIH1	rs3747517	TT
LCE	rs4845459	AA
TNFAIP3	rs643177	TC
REL	rs842625	AG
IL12B	rs2853694	GG
PSMA6	rs8016947	TG
NOS2	rs4795067	AG
IL13	rs20541	GG
DDX58	rs11795343	TC
IL28RA	rs10794648	CC
ILF3	rs892085	AG
IL23R	rs12564022	TT
IL23A	rs2066807	GC
TRAF3IP2	rs240993	CC
ETS1	rs6590334	TC
TRAF3IP2	rs7769061	AA



Złożone choroby: GWAS

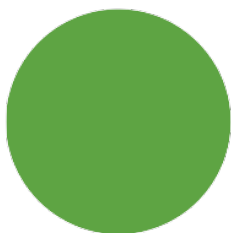
Uczulenie alergiczne

Uczulenie alergiczne jest wynikiem złożonej interakcji między alergenem a nosicielem w danym kontekście środowiskowym. Pierwszą barierą napotykaną przez alergen w drodze do uczulenia jest warstwa nabłonkowa błony śluzowej. Zapalnym chorobom alergicznym towarzyszy zwiększona przepuszczalność nabłonka, który jest bardziej podatny na czynniki środowiskowe.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LRRC32	rs2155219	TG
STAT6	rs1059513	TC
TSLP	rs10056340	TG
HLA	rs6906021	TC
IL18R1	rs3771175	TT
FAM114A	rs17616434	CC
LPP BCL6	rs9865818	AA
MYC	rs4410871	CC
IL2	rs17454584	GG
MICA	rs6932730	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz mniejsze predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23817571



Złożone choroby: GWAS

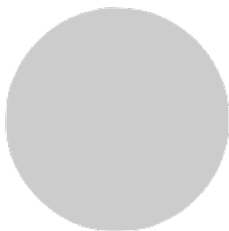
Guz Wilmsa

Guz Wilmsa jest rzadkim rodzajem raka nerki. Powoduje guz w jednej lub obu nerkach. Zazwyczaj dotyka dzieci, ale może wystąpić u dorosłych. Posiadanie określonych warunków genetycznych lub wad wrodzonych może zwiększyć ryzyko jego wystąpienia. Dzieci w grupie ryzyka należy badać co trzy miesiące, dopóki nie osiągną wieku ośmiu lat.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYCN	rs3755132	TT
NR	rs1027643	TC
DLG2	rs790356	AG
NR	rs2283873	GG
NR	rs5955543	AA
MYCN	rs807624	TG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22544364



Złożone choroby: GWAS

Bielactwo

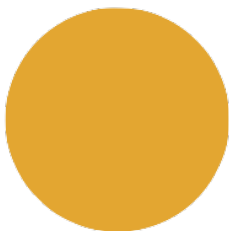
Bielactwo powoduje białe plamy na skórze. Widoczne jest m.in. w obrębie oczu, ust i nosa. Występuje, gdy komórki barwiące skórę są niszczone, przyczyna zniszczenia komórek jest jednak nieznaną. Częściej występuje u osób z chorobami autoimmunologicznymi i może mieć tendencję rodzinną. Zwykle zaczyna się przed 40 rokiem życia.

Białe plamy występują częściej, gdy skóra jest wystawiana na słońce. W niektórych przypadkach plamy mogą się rozprzestrzeniać. Bielactwo może powodować wczesne pojawienie się siwych włosów. Może również wystąpić utrata koloru wewnątrz jamy ustnej.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IFIH1	rs2111485	GG
CD80	rs59374417	AC
CLNK	rs16872571	TC
BACH2	rs3757247	CC
CASP7	rs3814231	CC
CD44	rs10768122	AG
TYR	rs4409785	CC
IKZF4	rs2456973	AC
SH2B3	rs4766578	TA
HERC2	rs1129038	TC
MC1R	rs9926296	AG
TICAM1	rs6510827	TT
TOB2	rs4822024	AG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania masz większe predyspozycje do zapadania na tę chorobę niż większość populacji.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22561518



Złożone choroby: mutacje

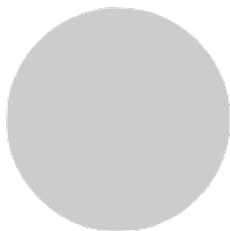
APC: nowotwór jelita grubego i trzustki

Mutacje genu APC mogą być związane z nowotworem jelita grubego i trzustki. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązują ten gen z nowotworem żołądka.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
APC	rs387906230	TT
APC	rs121913327	CC
APC	rs398123116	GG
APC	rs587779786	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11978510>



Złożone choroby: mutacje

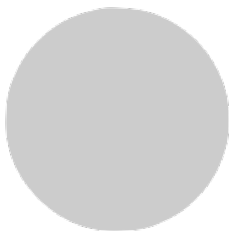
ATM: rak piersi

Mutacje genu ATM mogą być związane z nowotworem piersi. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązują ten gen z rakiem jajnika.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ATM	rs28904921	TT
ATM	rs55861249	CC
ATM	rs587776551	GG
ATM	rs587779866	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 25 % patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17061036>

Złożone choroby: mutacje

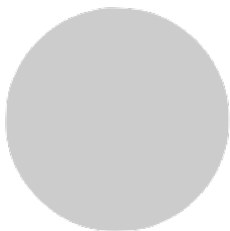
BARD1: rak piersi

Mutacje genu BARD1 mogą być związane z nowotworem piersi. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązały ten gen z rakiem jajnika.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BARD1	rs587780021	GG
BARD1	rs587780031	CC
BARD1	rs587781728	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21344236>

Złożone choroby: mutacje

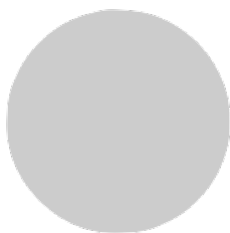
BRCA1: nowotwór piersi i jajnika

Mutacje genu BRCA1 mogą być związane z nowotworem piersi i jajnika. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązują ten gen z nowotworem jelita grubego lub trzustki.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRCA1	rs62625308	GG
BRCA1	rs28897686	CC
BRCA1	rs80357382	TT
BRCA1	rs80358061	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:



Złożone choroby: mutacje

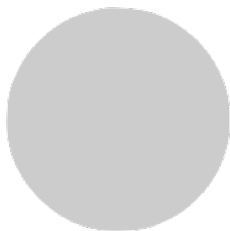
BRCA2: nowotwór piersi i jajnika

Mutacje genu BRCA2 mogą być związane z nowotworem piersi i jajnika. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązują ten gen z nowotworem trzustki.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRCA2	rs80359062	CC
BRCA2	rs81002897	GG
BRCA2	rs81002899	TT
BRCA2	rs81002853	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/9497246>

Złożone choroby: mutacje

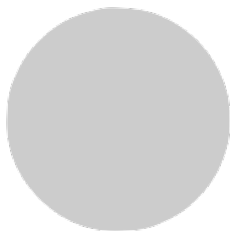
BRIP1: rak piersi

Mutacje genu BRIP1 mogą być związane z nowotworem piersi. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązują ten gen z rakiem jajnika.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRIP1	rs587780226	GG
BRIP1	rs587780228	CC
BRIP1	rs587782410	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21964575>

Złożone choroby: mutacje

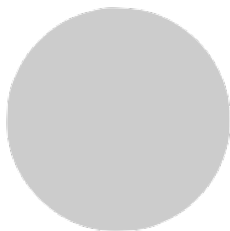
CDH1: nowotwór piersi i żołądka

Mutacje genu CDH1 mogą być związane z nowotworem piersi i żołądka. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązują ten gen z rakiem jajnika i jelita grubego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDH1	rs587780784	CC
CDH1	rs587780787	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/11729114>



Złożone choroby: mutacje

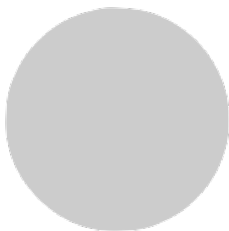
CDKN2A: rak trzustki

Mutacje genu CDKN2A mogą być związane z rakiem trzustki.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDKN2A	rs104894097	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10956390>



Złożone choroby: mutacje

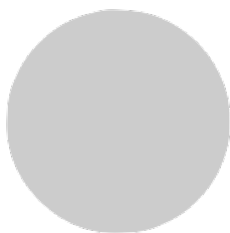
CHEK2: rak piersi i jelita grubego

Mutacje genu CHEK2 mogą być związane z rakiem piersi i jelita grubego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CHEK2	rs137853007	GG
CHEK2	rs121908698	CC
CHEK2	rs28909982	TT
CHEK2	rs587781705	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21807500>



Złożone choroby: mutacje

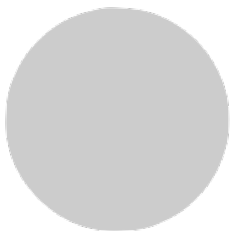
MLH1: Zespół Lyncha

Mutacje genu MLH1 mogą być związane z zespołem Lyncha.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MLH1	rs63750198	CC
MLH1	rs63750710	AA
MLH1	rs63750206	GG
MLH1	rs63749906	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 50 % patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20301390>

Złożone choroby: mutacje

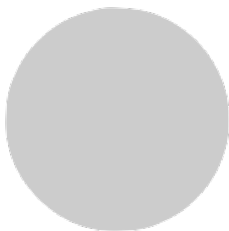
MSH2: Zespół Lyncha i rak jelita grubego

Mutacje genu MSH2 mogą być powiązane z chorobami, takimi jak zespół Lyncha i rak jelita grubego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MSH2	rs28929483	CC
MSH2	rs63750875	GG
MSH2	rs193922376	AA
MSH2	rs63751315	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25070057>



Złożone choroby: mutacje

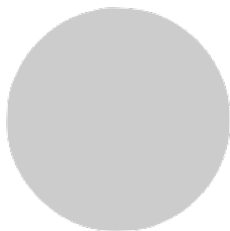
MSH6: Zespół Lyncha i rak jelita grubego

Mutacje genu MSH6 mogą być związane z zespołem Lyncha i rakiem jelita grubego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MSH6	rs397515875	GG
MSH6	rs267608094	CC
MSH6	rs587779208	TT
MSH6	rs267608111	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15236168>



Złożone choroby: mutacje

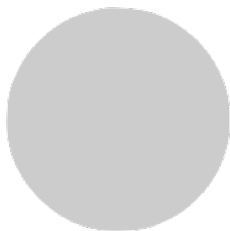
MUTYH: polipowatość związana z MYH i rak jelita grubego

Mutacje w genie MUTYH mogą być związane z polipowatością związaną z MYH i rakiem jelita grubego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MUTYH	rs34612342	TT
MUTYH	rs36053993	CC
MUTYH	rs121908380	GG
MUTYH	rs730881832	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23035301>



Złożone choroby: mutacje

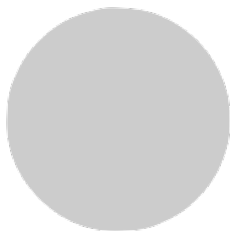
PALB2: rak piersi i trzustki

Mutacje genu PALB2 mogą być związane z rakiem piersi i trzustki.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PALB2	rs118203998	GG
PALB2	rs180177103	CC
PALB2	rs730881888	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25099575>



Złożone choroby: mutacje

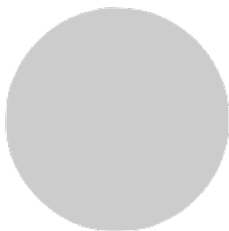
PMS2: zespół Lyncha i rak jelita grubego

Mutacje genu PMS2 mogą być związane z zespołem Lyncha i raka jelita grubego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PMS2	rs63750871	GG
PMS2	rs63750490	TT
PMS2	rs587780059	AA
PMS2	rs587780064	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19861671>



Złożone choroby: mutacje

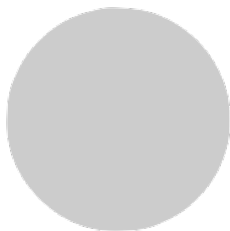
PTEN: rak piersi, macicy i jelita grubego

Mutacje w genie PTEN mogą być powiązane z chorobami takimi jak rak piersi, macicy i jelita grubego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTEN	rs121909219	CC
PTEN	rs121909223	TT
PTEN	rs121909229	GG
PTEN	rs121909238	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22252256>



Złożone choroby: mutacje

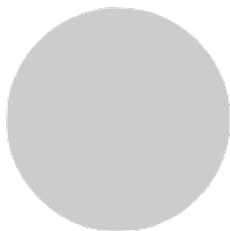
RAD51C: rak jajnika

Mutacje genu RAD51C mogą być związane z rakiem jajnika

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RAD51C	rs267606997	GG
RAD51C	rs587780259	AA
RAD51C	rs200293302	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20400964>



Złożone choroby: mutacje

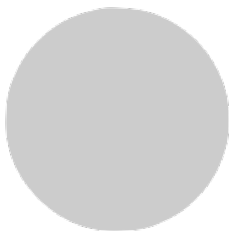
RAD51D: rak jajnika

Mutacje genu RAD51D mogą być związane z rakiem jajnika

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RAD51D	rs587780104	GG
RAD51D	rs561425038	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23372765>



Złożone choroby: mutacje

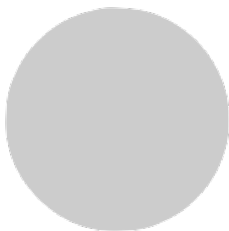
SDHB: rak żołądka

Mutacje genu SDHB mogą być związane z rakiem żołądka

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SDHB	rs74315366	GG
SDHB	rs74315368	CC
SDHB	rs587781270	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

Złożone choroby: mutacje

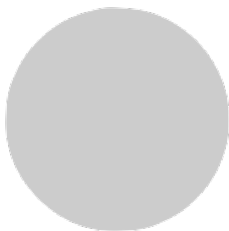
SMAD4: zespół polipowatości młodzieńczej i rak jelita grubego

Mutacje genu SMAD4 mogą być związane z zespołem polipowatości młodzieńczej i rakiem jelita grubego. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązują ten gen z rakiem trzustki.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMAD4	rs80338963	CC
SMAD4	rs281875324	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:



Złożone choroby: mutacje

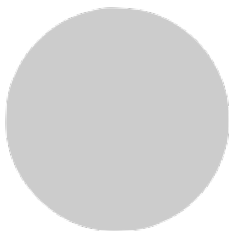
TP53: zespół Li-Fraumeni, rak piersi i inne

Mutacje genu TP53 mogą być związane z zespołem Li-Fraumeni, rakiem piersi, jajnika, macicy, jelita grubego i trzustki. Istnieją publikacje, które w mniejszym stopniu powiązują ten gen z rakiem żołądka.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TP53	rs121912658	TT
TP53	rs121912651	GG
TP53	rs121912652	CC
TP53	rs121912653	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/10864200>



Złożone choroby: mutacje

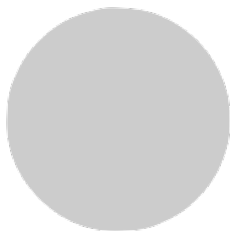
VHL: choroba Von Hippel-Lindau

Mutacje genu VHL mogą być związane z zespołem von Hippela-Lindau'a.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VHL	rs5030821	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs5030809	TT
VHL	rs5030804	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:



Złożone choroby: mutacje

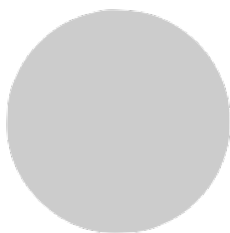
RET: rak tarczycy

Mutacje genów RET mogą być powiązane z rakiem tarczycy.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RET	rs79781594	GG
RET	rs77316810	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnej mutacji chorobotwórczej, ale ponieważ analizowaliśmy tylko część tego genu, możesz mieć mutację chorobotwórczą w innych niezanalizowanych regionach genetycznych. W tym panelu analizujemy mniej niż 10% patogennych mutacji tego genu zgłoszonych w ClinVar.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/medgen/C1833921>

Choroby dziedziczne

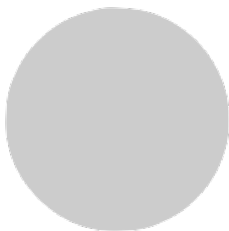
Niedobór dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej III

Niedobór izoenzymu 3-dehydrogenazy 17-beta-hydroksysteroidowej (17betaHSD III) jest rzadkim zaburzeniem autosomalnym, dziedziczonym recesywnie i powodującym pseudohermafrodyzm u mężczyzn, zaburzenie charakteryzujące się niepełnym różnicowaniem męskich narządów płciowych (kariotyp 46 XY). Szacowana częstość występowania tej choroby to 1 na 147 000 przypadków w Holandii. Enzym 17betaHSD III katalizuje konwersję androstendionu do testosteronu w jądrach. Brak produkcji testosteronu u płodu prowadzi do narodzin męskich osobników z żeńskimi narządami zewnętrznymi.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HSD17B3	rs119481077	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/264300>

Choroby dziedziczne

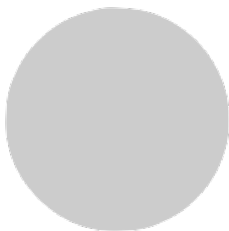
Zespół Aarskoga-Scotta

Zespół Aarskoga-Scotta (SAA) to rzadkie zaburzenie rozwojowe charakteryzujące się cechami dysmorficznymi twarzy, nieprawidłowościami kończyn i narządów płciowych oraz nieproporcjonalnie niskim wzrostem. Od pierwszego opisu w literaturze w 1970 r. odnotowano mniej niż 100 przypadków. Szacuje się jednak występowanie na poziomie 1/25 000. Na całym świecie opisano około 40 przypadków z zespołem Aarskoga-Scotta.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGD1	rs398124155	AA
FGD1	rs398124156	GG
FGD1	rs398124162	DD

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/305400>

Choroby dziedziczne

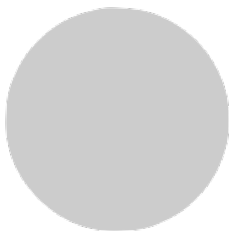
Achromatopsja typu 2

Achromatopsja charakteryzuje się zmniejszoną ostrością wzroku, oczopląsem wahadłowym, zwiększoną wrażliwością na światło (światłowstręt), niewielką mroczką centralną, fiksacją mimośrodową oraz zmniejszoną lub całkowitą utratą rozróżnienia kolorystycznego. Wszystkie osoby z achromatopsją mają zaburzone rozróżnienie kolorów w trzech osiach widzenia odpowiadających trzem klasom stożka: oś stożka wrażliwa na długość fali (czerwona), oś stożka wrażliwa na średnią długość fali (zielona) i oś stożka krótkiej długości fali (niebieska). Ostrość widzenia różni się w zależności od stopnia ciężkości choroby - w całkowitej achromatopsji wynosi 20/200 przypadków lub mniej, a w niepełnej achromatopsji może wynosić nawet 20/80. Chociaż dno oka jest zwykle prawidłowe, u niektórych osób dotkniętych chorobą mogą występować zmiany plamki żółtej i zwężenie naczyń. Wady plamki żółtej widoczne są na optycznej tomografii koherencyjnej.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CNGA3	rs104893613	CC
CNGA3	rs104893619	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/216900>

Choroby dziedziczne

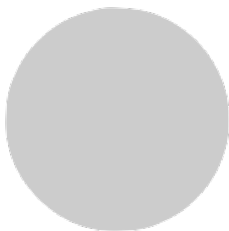
Ostra białaczka szpikowa

Termin ostra białaczka nieлимfoblastyczna (ANLL) lub ostra białaczka mieloblastyczna (AML) odnosi się do heterogenicznej grupy chorób hematologicznych o podobnej morfologii. Można je zdefiniować jako rozproszoną klonalną proliferację niedojrzałych komórek, które przypominają normalne progenitorowe komórki krwiotwórcze. Częstość występowania u dzieci (<15 lat) jest mniejsza niż 1 na 100 000 badanych.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HRAS	rs104894229	CC
TP53	rs28934576	CC
TP53	rs121912651	GG
TP53	rs760043106	AA
HRAS	rs121917759	GG
NRAS	rs121913250	CC
JAK2	rs77375493	GG
PTPN11	rs121918453	GG
IDH2	rs121913502	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/601626>

Choroby dziedziczne

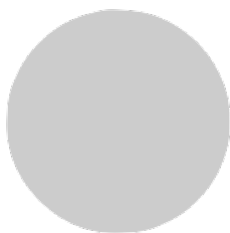
Adrenoleukodystrofia

Adrenoleukodystrofia powiązana z chromosomem X (X-ALD) wpływa na istotę białą układu nerwowego i korę nadnerczy. U mężczyzn dotkniętych tą chorobą obserwuje się trzy główne fenotypy: Występowanie zmian w mózgu, które najczęściej objawiają się w wieku od czterech do ośmiu lat. Początkowo przypomina zespół nadpobudliwości z deficytem uwagi; po początkowych objawach występuje postępujące pogorszenie funkcji poznawczych, zachowania, widzenia, słuchu i funkcji motorycznych i często prowadzi do całkowitej niepełnosprawności w ciągu dwóch lat. Adrenomyeloneuropatia (AMN) występuje najczęściej pod koniec 20 roku życia jako postępująca parapareza, zaburzenia zwieraczy, zaburzenia seksualne i często upośledzona funkcja kory nadnerczy; wszystkie objawy postępują z wiekiem. U około 20% kobiet będących nosicielkami występują objawy neurologiczne podobne do AMN, pojawiają się stosunkowo późno (powyżej 35 roku życia) i mają łagodniejszy przebieg niż u mężczyzn..

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCD1	rs387906494	II
ABCD1	rs193922093	DD
ABCD1	rs128624218	GG
ABCD1	rs128624220	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/300100>

Choroby dziedziczne

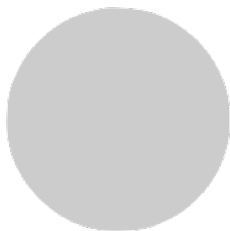
Hipofosfatazja u dorosłych

Hipofosfatazja (HPP) to rzadka dziedziczna choroba metaboliczna charakteryzująca się zaburzoną mineralizacją kości i / lub zębów przy zmniejszonej aktywności niefrakcjonowanej fosfatazy alkalicznej (ALP). Spektrum kliniczne jest niezwykle szerokie - od przypadków obumarcia płodu do złamań kończyn dolnych w wieku dorosłym. Może też występować bez objawów ze strony układu kostnego (odontohypofosfatazja).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ALPL	rs387906525	II
ALPL	rs121918007	GG
ALPL	rs121918002	AA
ALPL	rs121918010	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/146300>

Choroby dziedziczne

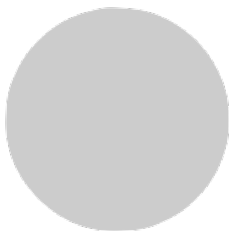
Zespół Allana-Herndona-Dudleya

Zespół Allana-Herndona-Dudleya (SAHD) to zespół upośledzenia umysłowego związany z chromosomem X, o przejawach nerwowo-mięśniowych, charakteryzujący się hipotonią, niedorozwojem mięśni i niepełnosprawnością umysłową. Do tej pory w literaturze opisano 89 pacjentów z 25 badanych. Częstość występowania jest nieznana, ale badanie wykazało, że 1,4% mężczyzn z deficytem intelektualnym o nieznannej etiologii miało SAHD. Zespół ten dotyczy wyłącznie mężczyzn.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC16A2	rs387906501	II
SLC16A2	rs587784386	CC
SLC16A2	rs587784383	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/300523>

Choroby dziedziczne

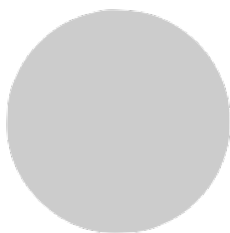
Niedobór alfa1-antytrypsyny

Niedobór antytrypsyny alfa-1 (DAAT) jest chorobą genetyczną objawiającą się: rozedmą płuc, marskością wątroby, a rzadziej zapaleniem tkanki łącznej. DAAT charakteryzuje się niskim poziomem antytrypsyny alfa-1 (AAT), głównego inhibitora proteazy (PI) w surowicy ludzkiej. Rozpowszechnienie w ogólnej populacji Europy Zachodniej wynosi około 1/2500.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SERPINA1	rs61761869	GG
SERPINA1	rs28929474	CC
SERPINA1	rs199422211	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/613490>

Choroby dziedziczne

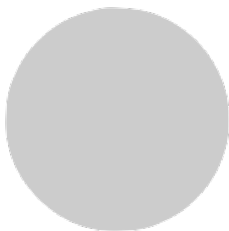
Dziedziczna amyloidoza

Dziedziczna kardiomiopatia amyloidowa związana z transtyretyną (TTR) jest ogólnoustrojową amyloidozą związaną z TTR (ATTR) o przejawach sercowych, wynikająca z naciekania do mięśnia sercowego nieprawidłowego białka amyloidowego. Częstość występowania jest nieznana. Występuje w wieku dorosłym (zwykle po 30 roku życia) z restrykcyjną kardiomiopatią (z różnym stopniem niewydolności serca i możliwością wystąpienia bradykardii lub tachykardii).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TTR	rs76992529	GG
TTR	rs386134269	AA
TTR	rs121918076	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/105210>

Choroby dziedziczne

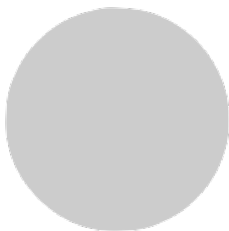
Niedokrwistość hemolityczna z niedoboru G6PD

Niedobór G6PD (dehydrogenazy glukozy-6-fosforanowej) jest najczęstszą genetyczną przyczyną przewlekłej anemii hemolitycznej. Najczęstszymi objawami klinicznymi niedoboru G6PD są żółtaczka noworodków i ostra niedokrwistość hemolityczna. Ostra hemoliza charakteryzuje się zmęczeniem, bólem pleców, niedokrwistością i żółtaczką. Markerami zaburzenia są: wzrost nieskoniugowanej bilirubiny, dehydrogenazy mleczanowej i retikulocytozy. Chociaż niedobór G6PD może być śmiertelny, u większości pacjentów z niedoborem G6PD przez całe życie nie występują żadne objawy.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
G6PD	rs5030868	GG
G6PD	rs137852331	TT
G6PD	rs72554665	CC
G6PD	rs76723693	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/300908>

Choroby dziedziczne

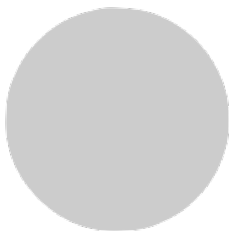
Zespół Angelmana

Zespół Angelmana (AS) jest zaburzeniem neurogenetycznym charakteryzującym się niepełnosprawnością umysłową i charakterystycznymi cechami dysmorficznymi twarzy. Szacuje się, że ogólna częstość występowania AS wynosi od 1/10 000 do 1/20 000 przypadków. Dzieci z zespołem Angelmana po urodzeniu mogą nie przejawiać objawów. Trudności z karmieniem i hipotonia mogą wystąpić w pierwszych 6 miesiącach życia, po czym następuje opóźnienie rozwoju między 6 miesiącem a 2 rokiem życia. Zasadniczo od pierwszego roku rozwijają się typowe cechy AS.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
UBE3A	rs587780570	II
UBE3A	rs587781204	DD
UBE3A	rs111033595	CC
UBE3A	rs587780577	AA
UBE3A	rs587781241	GG
UBE3A	rs587782919	TT
MECP2	rs28935468	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/105830>

Choroby dziedziczne

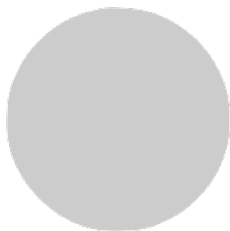
Niedobór antytrombiny III

Niedobór antytrombiny III jest ważnym czynnikiem ryzyka żylnej choroby zakrzepowo-zatorowej. Określono dwie kategorie niedoborów AT-III na podstawie poziomów antygenu AT-III w osoczu. Większość osób z niedoborem AT-III posiada niedobór typu I (klasycznej) z fenotypem nieprawidłowym ilościowo, w którym poziomy kofaktora heparyny i antygenu są obniżone o 50% od normy. W przypadku osób dotkniętych niedoborem antytrombiny typu II, następuje wytworzenie dysfunkcyjnych cząsteczek AT-III z niskim poziomem aktywności kofaktora heparyny (około 50% normy), natomiast poziom antygenu AT-III jest w normie lub z niewielkim odchyleniem. Dwie kategorie niedoboru antytrombiny III zostały sklasyfikowane dodatkowo.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SERPINC1	rs28929469	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/613118>

Choroby dziedziczne

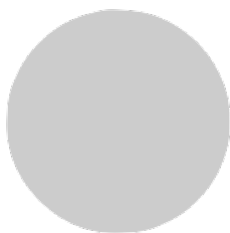
Arytmogenna dysplazja prawej komory

Izolowana dziedziczna arytmogenna dysplazja prawej komory (ARVC) to autosomalna dominująca postać ARVC, choroby mięśnia sercowego, charakteryzująca się zagrażającymi życiu komorowymi zaburzeniami rytmu z możliwością blokady lewego odgałęzienia. Może objawiać się kołataniem serca, częstoskurczem komorowym, omdleniami i nagłą śmiercią, które są spowodowane dystrofią i włóknisto-tłuszczowym zastąpieniem prawej komory mięśnia sercowego, co może prowadzić do powstania tętniaków prawej komory.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DSG2	rs121913007	GG
DSG2	rs397516709	TT
DSG2	rs397514038	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/610193>

Choroby dziedziczne

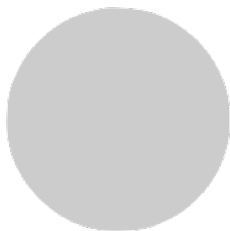
Zespół uszno- kłykciowy

Zespół uszno-kłykciowy objawia się obustronnymi wadami ucha zewnętrznego, tzw. „Zespół Auriculo-Condylar”, niedorozwojem kłykcia żuchwy, mikrostromią, mikrognatią, mikroglosją i asymetrią twarzy. Pozostałe objawy to: hipotonia, opadanie powiek, rozszczep podniebienia, uwypuklone policzki, opóźniony rozwój, problemy ze słuchem i niewydolność oddechowa. Dotychczas zespół uszno-kłykciowy opisano w 6 badanych rodzinach wielopokoleniowych. Jest przenoszony w sposób autosomalny dominujący. Częstość występowania jest mniejsza niż 1 na 1000000 przypadków.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GNAI3	rs387907178	GG
PLCB4	rs387907179	AA
PLCB4	rs397514481	GG
PLCB4	rs397514482	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/602483>

Choroby dziedziczne

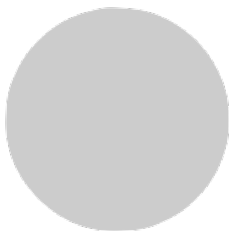
Krzywica hipofosfatemiczna związana z chromosomem X

Autosomalna krzywica hipofosfatemiczna to dziedziczne zaburzenie nerek charakteryzujące się hipofosfatemią, krzywicą i / lub osteomalacją. Dotychczas opisano mniej niż 100 przypadków. Objawy kliniczne zależą od wieku, w którym wystąpi choroba (dzieciństwo, dorastanie, a nawet dorosłość) oraz stopnia nasilenia hipofosfatemii. Częstość występowania jest mniejsza niż 1 na 1 000 000 przypadków.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FGF23	rs193922701	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/193100>

Choroby dziedziczne

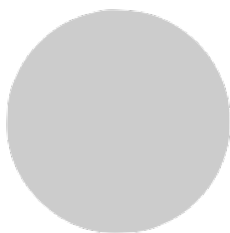
Zespół Bardeta-Biedla

Zespół Bardeta-Biedla (BBS) zespół wad wrodzonych. Częstość jego występowania w Europie szacuje się między 1 na 125 000, a 1 na 175 000 przypadków. Zaburzenie to charakteryzuje się połączeniem następujących objawów klinicznych: otyłości, retinopatii barwnikowej, polidaktylii poosiowej, policystycznych nerek, hipogenitalizmu i zaburzeń uczenia się, z których wiele z nich pojawia się wiele lat po wystąpieniu choroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BBS10	rs727503818	II
BBS10	rs549625604	DD
BBS2	rs193922711	II
BBS1	rs193922709	GG
BBS2	rs193922710	GG
BBS9	rs762511626	TT
BBS1	rs113624356	TT
BBS7	rs119466002	GG
BBS10	rs148374859	GG
BBS9	rs749974697	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/209900>

Choroby dziedziczne

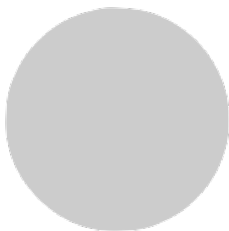
Dystrofia mięśniowa Duchenne'a / Beckera

Dystrofia mięśniowa Beckera (DMB) jest chorobą nerwowo-mięśniową charakteryzującą się postępującym zanikiem i osłabieniem mięśni, będącym konsekwencją zwyrodnienia mięśni szkieletowych, gładkich i sercowych. DMB dotyka głównie płci męskiej. Częstość występowania wynosi 1 na 18 000 przypadków. Kobiety zwykle przechodzą chorobę bezobjawowo, ale niewielki odsetek tych, które są nosicielkami, przejawia umiarkowane objawy.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DMD	rs398123837	II
DMD	rs398123854	DD
DMD	rs104894787	GG
DMD	rs398123828	CC
DMD	rs72468700	TT
DMD	rs398123993	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/300376>

Choroby dziedziczne

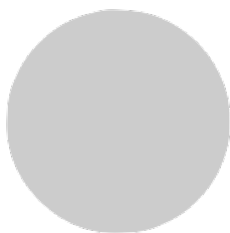
Talasemia beta

Talasemia beta (BT) charakteryzuje się niedoborem (Beta +) lub brakiem (Beta -) syntezy łańcuchów beta globulin hemoglobiny (Hb). Dokładna częstość występowania nie jest znana, natomiast roczna częstość u osób objawowych w momencie narodzin szacowana jest na 1/100 000 przypadków na całym świecie.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HBB	rs35497102	II
HBB	rs33994806	GG
HBB	rs34305195	TT
HBB	rs35703285	AA
HBB	rs33960103	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/613985>

Choroby dziedziczne

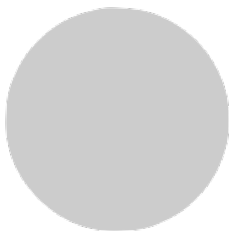
Zespół Blooma

Zespół Blooma (SB) jest bardzo rzadki i charakteryzuje się znaczną niestabilnością genetyczną związaną z prenatalnym i pourodzeniowym opóźnieniem wzrostu, światłoczułym rumieniem teleangiektatycznym twarzy, zwiększoną podatnością na infekcje i predyspozycją do nowotworów. Jego ogólnoswiatowa częstość występowania jest nieznana, ale w populacji Żydów aszkenazyjskich szacuje się, że wynosi ona 1 na 48 000 urodzeń.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BLM	rs148969222	GG
BLM	rs200389141	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/210900>

Choroby dziedziczne

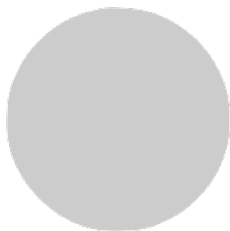
Zespół Brugady

Zespół Brugady (BrS) charakteryzuje się: uniesieniem odcinka ST w prawych odprowadzeniach przedsercowych (V1 do V3), całkowitą lub niepełną blokadą prawej gałęzi oraz podatnością na częstoskurcz komorowy i nagłą śmierć. W krajach wschodnich częstość występowania wynosi około 1 na 700 - 1 na 800 przypadków. Częstość występowania w Europie i Stanach Zjednoczonych jest niższa: 1/3 000 - 1/10 000 przypadków. Choroba występuje częściej u mężczyzn, niż u kobiet i zwykle objawia się w trzeciej lub czwartej dekadzie życia.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SCN5A	rs137854604	GG
SCN5A	rs28937318	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/601144>

Choroby dziedziczne

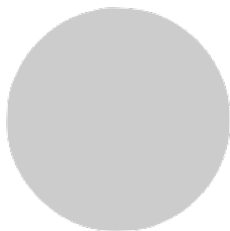
Zespół sercowo-twarzowo-skróny 3

Zespół sercowo-twarzowo-skróny (CFC) charakteryzuje się wieloma wrodzonymi anomaliami: upośledzeniem umysłowym, charakteryzującym się upośledzeniem psychoruchowym, hipotonią mięśni, trudnościami z odżywianiem, niskim wzrostem, względną makrocefalią, charakterystycznymi rysami twarzy, zaburzeniami ektodermalnymi, zwykle polegającymi na przerzedzaniu i zwijaniu się włosów, ubytkiem lub całkowitym brakiem brwi, zwężeniem płuc, komunikacją międzyprzedsionkową i kardiomiopatią przerostową. Częstość występowania tej choroby jest nieznana. Wszystkie potwierdzone przypadki są rzadkie, spowodowane prawdopodobnie mutacją autosomalną, dominującą w genach dotychczas niezidentyfikowanych.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BRAF	rs180177039	TT
BRAF	rs180177036	CC
MAP2K2	rs730880517	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/115150>

Choroby dziedziczne

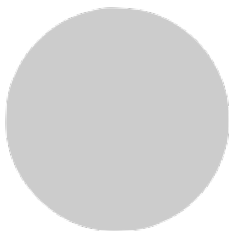
Kardiomiopatia rozstrzeniowa 1S

Kardiomiopatia rozstrzeniowa (DCM), to choroba mięśnia sercowego charakteryzująca się rozszerzeniem komorowym i zaburzeniami funkcji skurczowej. Pacjenci z DCM cierpią na niewydolność serca, zaburzenia rytmu serca i są zagrożeni przedwczesną śmiercią. Występowanie DCM wynosi 1 na 2500 urodzeń, a zapadalność wynosi 7/100 000 przypadków / rok (choć może być rozpoznawana rzadziej niż rzeczywista liczba przypadków).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYH7	rs397516089	CC
TTN	rs761807131	CC
MYH7	rs121913642	AA
MYH7	rs727503253	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/613426>

Choroby dziedziczne

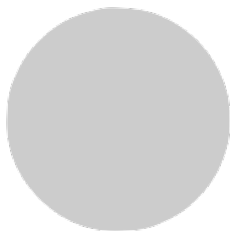
Przerostowa dziedziczna choroba serca

Kardiomiopatia przerostowa (CMH) jest zwykle definiowana przez obecność niewyjaśnionego przerostu lewej komory (LVH). Taki przerost występuje w niewydolnej komorze, niezależnie od obecności innych chorób serca lub chorób układowych i jest zdolny do wytworzenia widocznie zwiększonej grubości ściany LV, co przekłada się na przeciążenie ciśnieniowe (np. przewlekłe nadciśnienie, zwężenie aorty) lub zaburzenia w przepływie krwi (np. choroba Fabry'ego, amyloidoza). Najczęściej HCV LVH staje się widoczna w okresie dojrzewania lub dorosłości, chociaż może również rozwinąć się w starszych latach, w niemowlęctwie lub w dzieciństwie.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYBPC3	rs730880649	DD
MYH7	rs397516155	II
MYBPC3	rs121909374	CC
MYH7	rs121913627	CC
MYH7	rs121913631	GG
MYH7	rs397516161	TT
MYH7	rs727505202	AA
MYBPC3	rs190228518	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/192600>

Choroby dziedziczne

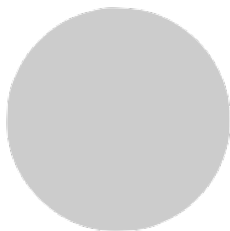
Ceroidlipofuscynozy neuronalne 1

Ceroidlipofuscynozy neuronalne (LNC) to grupa dziedzicznych chorób neurodegeneracyjnych charakteryzujących się zmniejszoną zdolnością umysłową, padaczką i utratą wzroku spowodowaną zwyrodnieniem siatkówki oraz histologicznie przez wewnątrzkomórkowe nagromadzenie materiału autofluorescencyjnego, lipofuscyny steroidowej, w komórkach nerwowych mózgu i siatkówki. Dokładne występowanie i zapadalność na choroby z tej grupy nie są znane.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PPT1	rs386833655	CC
PPT1	rs386833650	GG
PPT1	rs137852695	TT
PPT1	rs137852699	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/256730>

Choroby dziedziczne

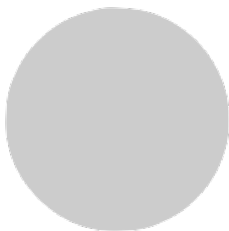
Ceroidolipofuscynozy neuronalne 7

Ceroidolipofuscynozy neuronalne (NCL) to grupa dziedzicznych, neurodegeneracyjnych, lizosomalnych zaburzeń magazynowania, charakteryzujących się postępującymi zaburzeniami intelektualnymi i ruchowymi, drgawkami i przedwczesną śmiercią. Utrata wzroku jest cechą większości jej odmian. Fenotypy kliniczne tradycyjnie charakteryzowano zgodnie z wiekiem pojawienia się i kolejnością występowania objawów klinicznych w padaczce dziecięcej, późnej, młodocianej i dorosłej (zwanej również padaczką postępującą z upośledzeniem umysłowym). Pierwsze objawy pojawiają się zwykle w wieku od dwóch do czterech lat, zwykle zaczynając od epilepsji, po czym następuje regresja rozwoju, ataksja miokloniczna i objawy piramidalne. Upośledzenie wzroku zwykle pojawia się w wieku od czterech do sześciu lat i szybko rozwija się w widzenie wyłączenie w skali jasne/ciemne. Oczekiwana długość życia wynosi od sześciu lat do pierwszych lat dojrzewania. Choroba CLN3 młodzieńcza pojawia się zwykle w wieku od czterech do dziesięciu lat.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MFSD8	rs587778809	AA
MFSD8	rs118203978	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/610951>

Choroby dziedziczne

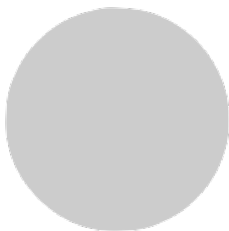
Choroba Charcota-Marie-Tootha 4C

Choroba Charcota-Marie-Tootha typu 4C (CMT4C) to demielinizacyjna obwodowa polineuropatia czuciowa i ruchowa CMT z wczesnym pojawieniem się skoliozy lub kifoskoliozy. CMT4C jest stosunkowo częstą postacią CMT4 - po raz pierwszy opisano ją w Algierii, ale od tego czasu wykryto przypadki w rodzinach z Maroka, z krajów śródziemnomorskich (Włochy, Turcja i Grecja) oraz z Niemiec, Francji i Holandii. Skolioza może być początkową cechą choroby, zwykle występującą w dzieciństwie.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SH3TC2	rs80338931	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/601596>

Choroby dziedziczne

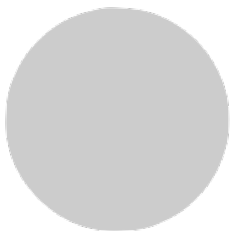
Dominująca chondrodysplazja punktowa związana z chromosomem X.

Brachycefaliczna chondrodysplazja punktowa (BCDP) jest formą niehizomelicznej chondrodysplazji punktowej, pierwotnej dysplazji kości, charakteryzującej się niedorozwojem dystalnych paliczków palców, niedorozwojem nosa, szwami nasadowymi, które pojawiają się w pierwszym roku życia.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ARSE	rs145946864	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/302950>

Choroby dziedziczne

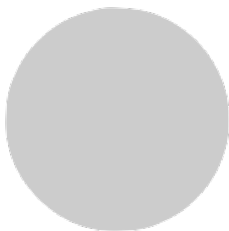
Przewlekła choroba ziarniniakowa powiązana z chromosomem X.

Przewlekła choroba ziarniniakowa (CGD) jest rzadkim pierwotnym niedoborem odporności, który atakuje głównie fagocyty i charakteryzuje się wysoką podatnością na ciężkie i nawracające infekcje bakteryjne i grzybicze, wraz z rozwojem ziarniniaków. Szacuje się, że globalna średnia częstość występowania w momencie urodzenia wynosi 1 / 217.000. CGD może wystąpić w każdym wieku, ale zwykle diagnozuje się ją przed ukończeniem 5 roku życia

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYBB	rs193922445	DD
CYBB	rs193922446	II
CYBB	rs193922449	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/306400>

Choroby dziedziczne

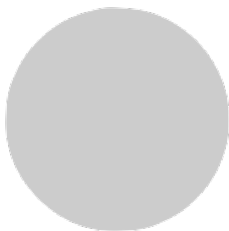
Wrodzona hipoplazja nadnerczy powiązana z chromosomem X

Wrodzona hipoplazja nadnerczy sprzężona z chromosomem X (X-AHC) charakteryzuje się ostrą pierwotną niewydolnością nadnerczy w wieku dziecięcym, w przeciągu trzech tygodni po urodzeniu u około 60% chorych i u około 40% w dzieciństwie. Istnieje kilka przypadków ujawnionych w wieku dorosłym, z późną niewydolnością kory nadnerczy lub częściowym hipogonadyzmem z powodu częściowych postaci AHC sprzężonego z chromosomem X. Niewydolność kory nadnerczy zwykle występuje w ostrej postaci u niemowląt płci męskiej, przejawiając się wymiotami, trudnościami z karmieniem, odwodnieniem i wstrząsem spowodowanym utratą soli. Hipoglikemia (czasami z napadami drgawkowymi) lub utrata soli może być pierwszym objawem AHC powiązanego z chromosomem X. Kobiety-nosicielki mogą bardzo rzadko wykazywać objawy niewydolności kory nadnerczy lub hipogonadyzmu w wyniku inaktywacji chromosomu X.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NR0B1	rs386134262	AA
NR0B1	rs386134263	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/300200>

Choroby dziedziczne

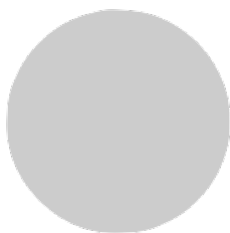
Wrodzona ślepotą nocna 1C

Wrodzona stabilna ślepotą nocna (CNEC) odnosi się do grupy niepostępujących zaburzeń siatkówki charakteryzujących się upośledzeniem widzenia w nocy lub przy słabym świetle, lub opóźnioną adaptacją do ciemności oraz słabą ostrością wzroku, krótkowzrocznością, oczopląsem, zezem i nieprawidłowościami w zakresie normalnego widzenia kolorów i zwyrodnieniami dna oka. Rozpoznawane są dwie formy CSNB: pełna i niepełna (odpowiednio CNEC1 i CNEC2).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TRPM1	rs778390089	II
TRPM1	rs387906862	GG
TRPM1	rs191205969	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/613216>

Choroby dziedziczne

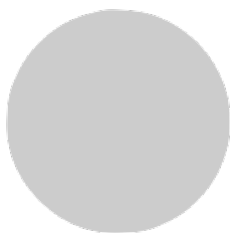
Zespół Cornellii de Lange

Zespół Cornellii de Lange (CdLS) jest zaburzeniem wieloukładowym o zmiennych cechach, charakteryzującym się specyficznym dymorfizmem twarzy, zmiennym stopniem deficytu intelektualnego, opóźnieniem wzrostu rozpoczynającym się przed urodzeniem (2 trymestr), nieprawidłowym kształtem dłoni oraz stóp i innymi wadami rozwojowymi (serca, nerek, itp.). Częstość występowania w populacji ogólnej szacuje się na 1/50 000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NIPBL	rs80358382	II
NIPBL	rs80358371	DD
NIPBL	rs121918267	CC
NIPBL	rs398124470	TT
NIPBL	rs80358380	GG
NIPBL	rs80358373	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/122470>

Choroby dziedziczne

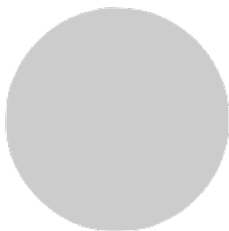
Zespół Costello

Zespół Costello charakteryzuje się poporodowym opóźnieniem wzrostu, ostrymi rysami twarzy, deficytem intelektualnym, nieprawidłowościami skórnymi i zaburzeniami czynności serca. Częstość występowania jest nieznana, ale w literaturze odnotowano około 150 przypadków.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HRAS	rs104894226	CC
HRAS	rs121917758	GG
HRAS	rs104894227	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/218040>

Choroby dziedziczne

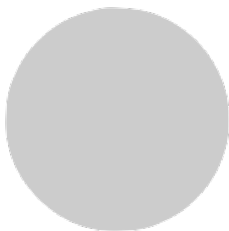
Mukowiscydoza

Mukowiscydoza (CF) to zaburzenie genetyczne charakteryzujące się wytwarzaniem potu o wysokiej zawartości soli i wydzieliny śluzowej o anormalnie wysokiej lepkości. Jest to najczęstsze zaburzenie genetyczne wśród dzieci rasy białej. Częstość występowania jest zmienna: występuje znacznie rzadziej w populacjach azjatyckich i afrykańskich niż w populacjach europejskich i północnoamerykańskich, ze zróżnicowaniem w poszczególnych krajach. Dokładna częstość występowania w Europie nie jest znana, ale szacuje się, że wynosi od 1/8 000 do 1/10 000 osób.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CFTR	rs121908788	DD
CFTR	rs121908811	II
CFTR	rs75541969	GG
CFTR	rs77101217	CC
CFTR	rs387906362	AA
CFTR	rs193922500	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/219700>

Choroby dziedziczne

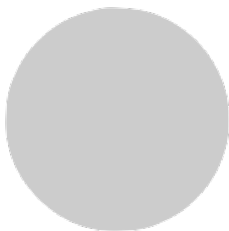
Choroba Danona

Choroba Danona (inaczej „lizosomalna choroba odkładania się glikogenu z powodu niedoboru LAMP-2” lub „lizosomalna choroba odkładania się glikogenu o normalnej aktywności maltazy kwasowej”) jest lizosomalną chorobą odkładania się glikogenu z powodu deficytu LAMP-2. Choroba występuje niezwykle rzadko i do tej pory opisano tylko 15 przypadków u mężczyzn.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LAMP2	rs727504557	II
LAMP2	rs397516743	TT
LAMP2	rs727504742	CC
LAMP2	rs727503118	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/300257>



Choroby dziedziczne

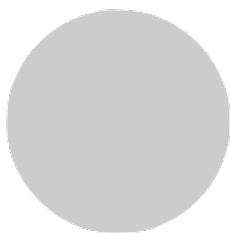
Autosomalna głuchota recesywna 1A

Niesynchroniczny ubytek słuchu i głuchota (DFNB1) charakteryzują się niepostępującymi wrodzonymi wadami słuchowo-nerwowymi, od łagodnych po ostre. Nie ma innych powiązanych odkryć medycznych.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GJB2	rs80338943	II
GJB2	rs104894413	CC
GJB2	rs111033296	GG
GJB2	rs772264564	AA
GJB2	rs111033294	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/220290>

Choroby dziedziczne

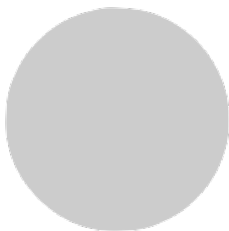
Autosomalna recesywna głuchota 31

W bibliografii nie ma dużej różnorodności przypadków klinicznych. Tlili i in. (2005) opisali tunezyjską rodzinę, w której czworo rodzeństwa miało wrodzony głęboki ubytek słuchu (większy niż 90 dB), ale poza tym byli zdrowi bez objawów dysmorficznych lub innych nieprawidłowych wyników świadczących o głuchocie syndromowej.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WHRN	rs779760634	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/607084>

Choroby dziedziczne

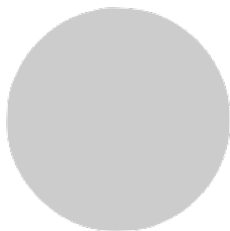
Autosomalna recesywna głuchota 7

Przedsynchroniczna głuchota genetyczna jest rzadką i niejednorodną genetycznie chorobą otorynolaryngologiczną, wynikającą z nieprawidłowości w uchu wewnętrznym i / lub uchu środkowym lub aparacie słuchowym, charakteryzująca się zwykle ciężkim lub głębokim obustronnym ubytkiem słuchu (średnia czułość sensoryczna 60 dB lub więcej dla 500, 1000 i 2000 Hz w lepszym uchu), która występuje przed rozpoczęciem rozwoju mowy i nie jest związana z widocznymi nieprawidłowościami ucha zewnętrznego lub jakimkolwiek innym problemem medycznym. Zwykle nie rozwija się i uniemożliwia przyswajanie języka mówionego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMC1	rs121908073	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/600974>

Choroby dziedziczne

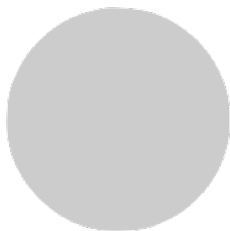
Autosomalna recesywna głuchota 9

Niesyndromiczna głuchota genetyczna po rozwoju mowy jest rzadką i genetycznie heterogenną chorobą otorynolaryngologiczną, wynikającą z nieprawidłowości w uszach wewnętrznych i / lub uchu środkowym lub aparacie słuchowym, charakteryzująca się zwykle postępującą, obustronną, umiarkowaną do głębokiej utratą słuchu (zaburzenia słuchu zmysłowo-nerwowe średnio 40 dB lub więcej dla tonów częstotliwości 500, 1000 i 2000 Hz w lepszym uchu), która występuje po rozpoczęciu rozwoju mowy i nie jest związana z widocznymi nieprawidłowościami ucha zewnętrznego lub jakimkolwiek innym problemem medycznym. Rozwój języka początkowo nie jest znacznie opóźniony.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
OTOF	rs80356591	II
OTOF	rs80356590	GG
OTOF	rs111033373	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/601071>



Choroby dziedziczne

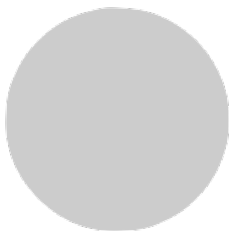
Alfa - Mannozydoza

Alfa - Mannozydoza jest dziedziczną lizosomalną chorobą spichrzeniową charakteryzującą się niedoborem odporności, zaburzeniami rysów twarzy i budowy szkieletu, upośledzeniem słuchu i deficytem intelektualnym. Występuje u około 1 na 500.000 żywych urodzeń.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MAN2B1	rs121434331	GG
MAN2B1	rs80338677	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/248500>

Choroby dziedziczne

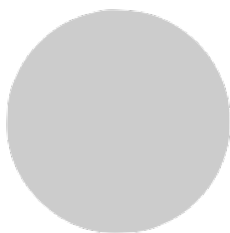
Kardiomiopatia rozstrzeniowa 1A

Kardiomiopatia rozstrzeniowa niesynchroniczna (DCM) charakteryzuje się powiększeniem lewej komory i zaburzeniami skurczowymi, zmniejszeniem siły skurczowej mięśnia sercowego. DCM zazwyczaj wiąże się z którymś z następujących elementów: niewydolność serca z objawami przekrwienia (obrzęk, duszności w pozycji stojącej/siedzącej, napadowa duszność nocna) i / lub zmniejszona pojemność minutowa serca (zmęczenie, duszność przy wysiłku). Arytmie i / lub choroba układu bódźcowo-przewodzącego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LMNA	rs56984562	CC
LMNA	rs28933093	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/115200>

Choroby dziedziczne

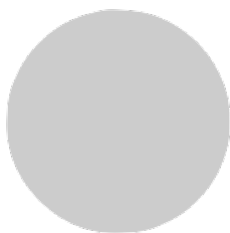
Zespół Dubina Johnsona

Zespół Dubina-Johnsona (SDJ) jest łagodną dziedziczną chorobą wątroby charakteryzującą się, z klinicznego punktu widzenia, przeważnie sprzężoną przewlekłą hiperbilirubinemią, oraz histopatologicznie, brązowawo-czarnymi złogami pigmentu w komórkach miększu wątroby. Częstość występowania w populacji ogólnej jest nieznana. SDJ dotyka osoby ze wszystkich grup etnicznych, ale jest bardziej powszechny wśród Irańczyków i marokańskich Żydów.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ABCC2	rs146405172	GG
ABCC2	rs17222547	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/237500>

Choroby dziedziczne

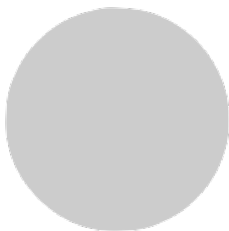
Encefalopatia padaczkowa we wczesnym dzieciństwie

Encefalopatia padaczkowa we wczesnym dzieciństwie (EIEE) lub zespół Ohtahary, jest jedną z najpoważniejszych postaci encefalopatii padaczkowych związanych z wiekiem. Charakteryzuje się pojawieniem się skurczów tonicznych w pierwszych 3 miesiącach życia, które mogą być ogólne lub występować na jednej stronie ciała i powtarzać się setki razy dziennie, co prowadzi do niepełnosprawności psychicznej i śmierci. Częstość występowania oszacowano na 1/100.000 urodzeń w Japonii i 1/50.000 urodzeń w Stanach Zjednoczonych.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDKL5	rs61753251	II
CDKL5	rs267608420	DD
CDKL5	rs62653623	CC
CDKL5	rs267608500	AA
CDKL5	rs587783399	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/300672>

Choroby dziedziczne

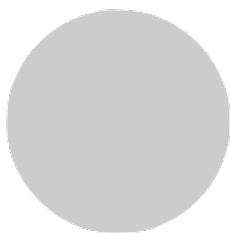
Padaczka miokloniczna Lafory

Choroba Lafory (LD) jest stosunkowo częstym i szczególnie ciężkim rodzajem postępującej padaczki mioklonicznej. Występowanie jest zmienne, odnotowano przypadki na całym świecie, chociaż występuje częściej na obszarach odizolowanych geograficznie lub z wysokim poziomem endogamii.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NHLRC1	rs587776542	II
NHLRC1	rs28940576	GG
EPM2A	rs104893950	GG
NHLRC1	rs769301934	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/254780>

Choroby dziedziczne

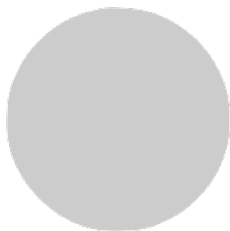
Rodzinna erytrocytoza 2

Dziedziczna erytrocytoza-2 jest autosomalnym zaburzeniem recesywnym charakteryzującym się zwiększoną masą krwinek czerwonych, zwiększonym poziomem erytropoetyny w surowicy (EPO 133170) przy normalnym powinowactwie do tlenu. U pacjentów z ECYT2 występuje wysokie ryzyko zakrzepicy obwodowej i zdarzeń naczyniowo-mózgowych (Cario, 2005). Dziedziczna erytrocytoza-2 ma cechy pierwotnej i wtórnej erytrocytozy. Oprócz zwiększania poziomów krążącej EPO, zgodnie z zewnętrznym procesem wtórnym, komórki wytwarzające erytroidy są również nadwrażliwe na EPO, co jest zgodne z pierwotnym procesem wewnętrznym.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VHL	rs104893826	GG
VHL	rs5030818	CC
VHL	rs5030809	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/263400>

Choroby dziedziczne

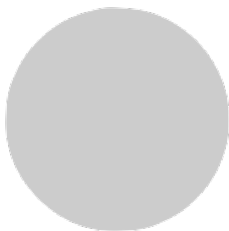
Choroba Fabry'ego

Choroba Fabry'ego (EF) jest postępującą, dziedziczną i wieloukładową patologią spichrzeniową lizosomalną, charakteryzującą się specyficznymi objawami neurologicznymi, skórными, nerkowymi, sercowo-naczyniowymi, ślimakowo-przedsionkowymi i naczyniowo-mózgowymi. Rozważając przypadki o późnym występowaniu, sugerowano występowanie około 1/3.000. EF jest chorobą panetyczną.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GLA	rs398123214	II
GLA	rs104894828	CC
GLA	rs727503950	AA
GLA	rs104894827	GG
GLA	rs104894835	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/301500>

Choroby dziedziczne

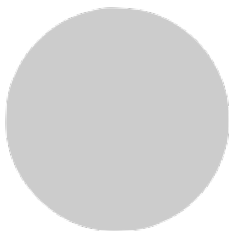
Dziedziczna polipowatość gruczolakowata

Dziedziczna polipowatość gruczolakowata (FAP) charakteryzuje się pojawieniem w drugiej dekadzie życia setek lub tysięcy gruczolaków w okolicy odbytnicy i okrężnicy. Częstość występowania FAP w chwili urodzenia wynosi 1/8.300, wpływa jednakowo na obie płcie i stanowi mniej niż 1% przypadków raka jelita grubego (CRC). Częstość występowania w Unii Europejskiej szacuje się na 1/20.000. Większość pacjentów nie ma objawów przez lata, dopóki gruczolaki nie staną się duże i liczne, powodując krwawienie z odbytnicy, a nawet niedokrwistość lub rozwój raka.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
APC	rs397515732	II
APC	rs137854568	CC
APC	rs387906230	TT
APC	rs559510809	GG
APC	rs587779786	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/175100>

Choroby dziedziczne

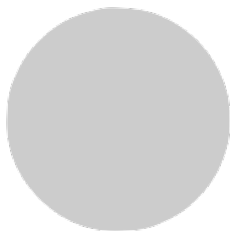
Przerostowa dziedziczna choroba serca 2

Kardiomiopatia przerostowa (CMH) jest zwykle definiowana przez obecność niewyjaśnionego przerostu lewej komory (LVH). Taki przerost występuje w niewydolnej komorze przy braku innej choroby serca lub choroby układowej, zdolnej do wytworzenia widocznie zwiększonej grubości ściany LV, takiej jak przeciążenie ciśnieniowe (np. Długotrwałe nadciśnienie, zwężenie aorty) lub zaburzenia magazynowania (np. choroba Fabry'ego, amyloidoza). Objawy kliniczne CMH obejmują zarówno bezobjawową LVH, postępującą niewydolność serca, jak i nagłą śmierć sercową (SCD) i różnią się u poszczególnych osób, nawet w obrębie tej samej rodziny.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TNNT2	rs397516470	II
TNNT2	rs397516463	GG
TNNT2	rs111377893	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/115195>

Choroby dziedziczne

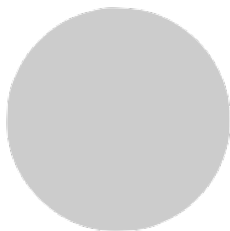
Dziedziczna gorączka śródziemnomorska

Dziedziczna gorączka śródziemnomorska (FMF), to zespół autozapalny, charakteryzujący się nawracającymi, krótkimi epizodami gorączki i serozy, które powodują ból brzucha, klatki piersiowej, stawów i mięśni. FMF ma wysoką częstość występowania w południowo-wschodniej części Morza Śródziemnego, a populacje o wysokiej częstości występowania (1/200 - 1/1000) to nie-aszkenazyjscy Żydzi, Turcy, Ormianie i Arabowie. Jest częsta również w niektórych regionach Włoch, Grecji i Hiszpanii.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MEFV	rs104895093	II
MEFV	rs61752717	TT
MEFV	rs28940579	AA
MEFV	rs28940580	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/249100>

Choroby dziedziczne

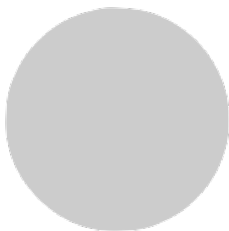
Rak rdzeniasty tarczycy

Wielokrotny nowotwór endokrynologiczny typu 2 (MEN2) jest to wieloguczołowy zespół nowotworowy charakteryzującym się istnieniem rdzeniastego raka tarczycy (CMT), guzów chromochłonnych (FEO), a w pewnym wariancie pierwotną nadczynnością przytarczyc (HPTP). Całkowita częstość występowania wszystkich wariantów MEN2 wynosi około 1/35.000. Z trzech podtypów MEN2, występowanie podtypu MEN2A wynosi 70–80%, dziedziczny nowotwór rdzeniasty tarczycy (CMTF) 10–20%, a MEN2B 5% wszystkich przypadków.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RET	rs75234356	TT
RET	rs77503355	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/155240>

Choroby dziedziczne

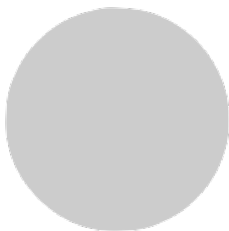
Niedokrwistość Fanconiego, grupa uzupełniająca 0

Anemia Fanconiego (AF) jest dziedzicznym zaburzeniem naprawy DNA, charakteryzującym się postępującą pancytopenią z niewydolnością szpiku kostnego, zmiennymi wadami wrodzonymi i predyspozycją do rozwoju guzów litych lub hematologicznych.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RAD51C	rs779582317	AA
RAD51C	rs587782036	GG
RAD51C	rs587782818	CC
RAD51C	rs730881931	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/613390>



Choroby dziedziczne

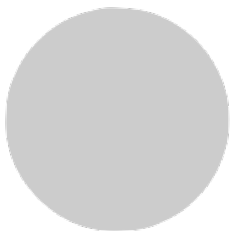
Zespół nerczycowy typu 1

Wrodzony zespół nerczycowy typu fińskiego jest autosomalną recesywną chorobą dziedziczną. Częstość genu w Finlandii wynosi około 1/200. Choroba jest spowodowana mutacjami w genie nefryny.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NPHS1	rs386833895	CC
NPHS1	rs386833909	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/256300>



Choroby dziedziczne

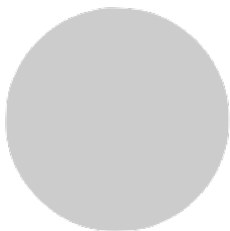
Choroba Gauchera typu 1

Choroba Gauchera jest chorobą złoza lizosomalnego spowodowaną brakiem aktywności glukocerebrozydazy. Zdefiniowano trzy główne typy choroby Gauchera, z których choroba Gauchera 1 stanowi 95% przypadków. Częstość występowania choroby typu 1 w populacji ogólnej jest bliska 1/100.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GBA	rs80356772	CC
GBA	rs364897	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/230800>

Choroby dziedziczne

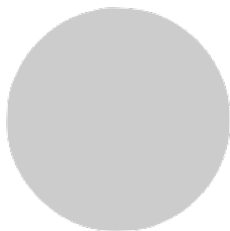
Zespół niedoboru GLUT1

Zespół niedoboru transportera glukozy typu 1 (GLUT1) charakteryzuje się encefalopatią wyróżniającą się: padaczką dziecięcą oporną na leczenie, spowolnionym wzrostem czaszki prowadzącym do małogłowa, opóźnieniem psychoruchowym, spastycznością, ataksją, dyzartrią i innymi napadowymi zaburzeniami neurologicznymi, które zwykle pojawiają się przed posiłkami. Objawy pojawiają się między 1, a 4 miesiącem życia, po normalnej ciąży i porodzie. Częstość występowania jest nieznana.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC2A1	rs587784391	II
SLC2A1	rs587784397	GG
SLC2A1	rs587784390	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/606777>



Choroby dziedziczne

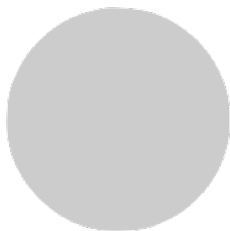
Kwas Glutarowy I

Niedobór dehydrogenazy glutarylo-CoA (GCDH) (GDD) jest autosomalnym recesywnym zaburzeniem neurometabolicznym, które klinicznie charakteryzuje się kryzysem encefalopatycznym prowadzącym do zmian prążkowania i ciężkich dystonicznych zaburzeń dyskinetycznych. Występowanie na świecie szacuje się na 1 na 100.000 urodzeń. GDD jest najbardziej rozpowszechniony w społeczności Amiszów, Rodowitów, mieszkańców Kanady Oji-Cree, pochodzenia irlandzkiego i Indian Ameryki Południowej.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GCDH	rs121434369	CC
GCDH	rs121434366	TT
GCDH	rs199999619	AA
GCDH	rs121434371	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/231670>

Choroby dziedziczne

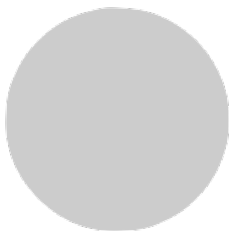
Kwas glutarowy II

Wielokrotny niedobór dehydrogenazy acylo-CoA (MADD) jest zaburzeniem utleniania kwasów tłuszczowych i aminokwasów oraz zaburzeniem klinicznie heterogennym, którego objawy obejmują od ciężkiej postaci noworodkowej z kwasicą metaboliczną, kardiomiopatią i chorobą wątroby, do łagodnej choroby w dzieciństwie lub dorosłości z epizodyczną dekompensacją metaboliczną, osłabieniem mięśni i niewydolnością oddechową. Częstość występowania w chwili urodzenia szacuje się na 1/200.000, ale obserwuje się duże różnice między krajami i grupami etnicznymi.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ETFDH	rs398124153	II
ETFDH	rs377686388	TT
ETFDH	rs398124152	CC
ETFDH	rs398124151	GG
ETFA	rs727503918	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/231680>

Choroby dziedziczne

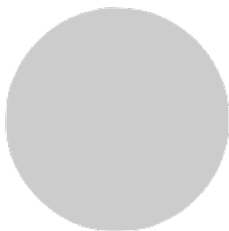
Choroba spichrzeniowa glikogenu typu IA

Choroba spichrzeniowa glikogenu typu IA (GSDI) charakteryzuje się nagromadzeniem glikogenu i tłuszczu w wątrobie i nerkach, co powoduje powiększenie wątroby i renomegalię. Dwa podtypy (GSDIa i GSDIb) są klinicznie nie do odróżnienia. Niektóre nieleczone niemowlęta mają ciężką hipoglikemię, częściej jednak u nieleczonych dzieci, w wieku od trzech do czterech miesięcy, występuje powiększenie wątroby, kwasica mleczanowa, hiperurykemia, hiperlipidemia, hipertriglicerydemia i / lub napady hipoglikemiczne. Większość osób dotkniętych chorobą dożywa wieku dorosłego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
G6PC	rs104894566	TT
G6PC	rs80356484	GG
G6PC	rs104894563	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/232200>

Choroby dziedziczne

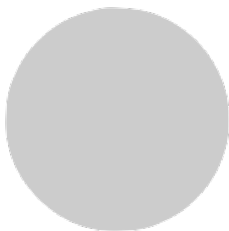
Choroba spichrzeniowa glikogenu typu II

Glikogenoza typu 2 (GSD II) jest lizosomalną chorobą spichrzeniową, która szczególnie dotyka mięśnie szkieletowe i oddechowe, występuje w różnym stopniu nasilenia oraz w postaci dziecięcej, wiąże się z kardiomiopatią przerostową. Częstość występowania szacuje się na około 1/57.000 u dorosłych i 1/138.000 u niemowląt.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GAA	rs28937909	GG
GAA	rs121907938	CC
GAA	rs386834236	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/232300>

Choroby dziedziczne

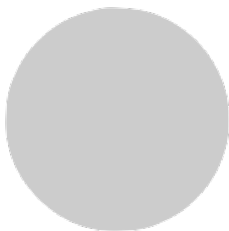
Dziedziczna limfohistiocytoza hemofagocytarna 2

Dziedziczna limfohistiocytoza hemofagocytarna (FHL) charakteryzuje się proliferacją i naciekaniem nadczynnych makrofagów i limfocytów T, które objawiają się jako ostra choroba z przedłużoną gorączką, cytopeniami i powiększeniem wątroby oraz śledziony. Choroba pojawia się zwykle w ciągu pierwszych kilku miesięcy lub lat życia, a czasem już w tonie matki, chociaż pojawienie się później w dzieciństwie lub dorosłości jest bardziej powszechne niż wcześniej przypuszczano. Nieprawidłowości neurologiczne mogą występować od początku lub rozwinąć się później i mogą obejmować: podwyższone ciśnienie śródczaszkowe, drażliwość, sztywność karku, hipotonię, hipertonię, drgawki, porażenie nerwów czaszkowych, ataksję, niedowład połowiczny, tetraplegię, ślepotę i śpiączkę. Wysypka i limfadenopatia są mniej powszechne.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRF1	rs28933973	GG
PRF1	rs751161742	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/603553>

Choroby dziedziczne

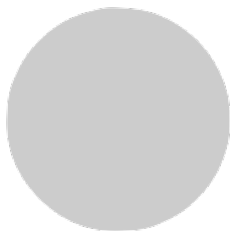
Zespół Hermansky'ego-Pudlaka 3

Zespół Hermansky'ego-Pudlaka (HPS) jest zaburzeniem wieloukładowym, charakteryzującym się albinizmem oczno-skórnym dodatnim dla tyrozynazy, skazą krwotoczną wynikającą z niedoboru gromadzenia się płytek krwi, a w niektórych przypadkach zwłóknieniem płuc, ziarniniakowym zapaleniem jelita grubego lub niedoborem odporności. Albinizm charakteryzuje się przebarwieniami skóry i włosów, zmianami ocznymi zmniejszonej pigmentacji tęczówki z transiluminacją tęczówki, zmniejszoną pigmentacją siatkówki, niedorozwojem dołka ze znacznym zmniejszeniem ostrości wzroku (zwykle w zakresie od 20/50 do 20/400), oczopląsem i zwiększonym krzyżowaniem włókien nerwowych optycznych. Kolor włosów waha się od białego do brązowego, kolor skóry od białego do oliwkowego i ma zwykle jaśniejszy odcień niż u innych członków rodziny.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HPS3	rs201227603	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/614072>

Choroby dziedziczne

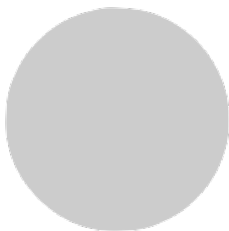
Zespół limfadenopatii z rybią łuską

Choroba Rosai-Dorfmana jest rzadką, łagodną postacią histiocytozy komórek innych niż Langerhansa, charakteryzującą się rozwojem dużych bezbolesnych mas histiocytarnych w węzłach chłonnych, głównie w okolicy szyjnej. Można również zaobserwować przejawy zewnętrznodalne, na skórze, drogach oddechowych, kościach, układzie moczowo-płciowym, tkankach miękkich, jamie ustnej i ośrodkowym układzie nerwowym.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC29A3	rs121912583	GG
SLC29A3	rs587780462	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/602782>

Choroby dziedziczne

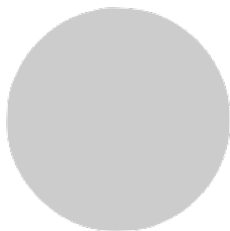
Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna powiązana z chromosomem X.

Hipohydrotyczna dysplazja ektodermalna (HED) charakteryzuje się niedotlenieniem (brak włosów na głowie i ciele), niską potliwością (zmniejszoną produkcją potu) i hipodontią (wrodzonym brakiem zębów). Główne cechy klasycznego HED ujawniają się w dzieciństwie. Włosy na głowie są cienkie, lekko napigmentowane i rosną powoli. Pocenie się, chociaż obecne, jest bardzo słabe, co prowadzi do występowania hipertermii, dopóki dotknięta nim osoba lub rodzina nie uzyska doświadczenia w zakresie modyfikacji otoczenia w celu kontrolowania temperatury. Pojawia się tylko kilka, nieprawidłowo ukształtowanych zębów, w wieku późniejszym niż u średniej populacyjnej. Wzrost fizyczny i rozwój psychomotoryczny są normalne. Łagodny HED charakteryzuje się łagodnymi objawami jednej lub kilku cech choroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EDA	rs727504814	TT
EDA	rs132630312	CC
EDA	rs132630314	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/305100>

Choroby dziedziczne

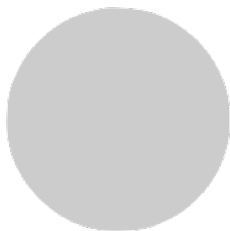
Zespół Jervell i Lange-Nielsen

Zespół Jervella i Lange-Nielsena (JLNS) to autosomalny recesywny wariant dziedzicznego zespołu długiego QT, charakteryzujący się wrodzonym głębokim obustronnym ubytkiem słuchowo-nerwowym, długim odstępem QT na elektrokardiogramie i tachyarytmiami komorowymi. Jest to bardzo rzadka choroba. Częstość występowania jest nieznaną i różni się w zależności od badanej populacji (1:200.000 - 1:1.000.000), ale jest bardziej powszechna w krajach, w których małżeństwa spokrewnionych osób są częstsze.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNQ1	rs397508117	II
KCNE1	rs74315445	CC
KCNQ1	rs120074190	GG
KCNQ1	rs120074189	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/220400>

Choroby dziedziczne

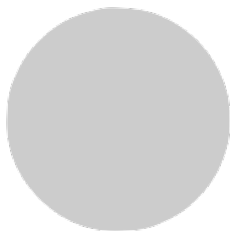
Zespół Jouberta 14

Autosomalne recesywne zaburzenie rozwojowe charakteryzujące się ciężkim upośledzeniem umysłowym, niedorozwojem robaka mózdzku, hipotonią, nieprawidłowym oddychaniem w dzieciństwie i dysmorficznymi rysami twarzy. Dodatkowo mogą występować torbiele nerek, nieprawidłowe ruchy gałek ocznych i polidaktylia poosiowa.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMEM237	rs387907131	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/614424>

Choroby dziedziczne

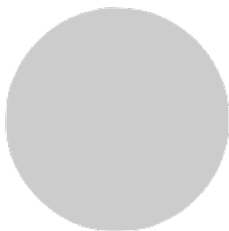
Zespół Jouberta 16

Autosomalne recesywne zaburzenie rozwojowe charakteryzujące się typowym obrazem w badaniach neuroradiologicznych, apraksją okoruchową, zmienną coloboma i rzadkim oddziaływaniem na nerki.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMEM138	rs387907133	CC
TMEM138	rs387907132	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/614465>

Choroby dziedziczne

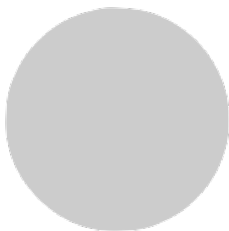
Zespół Jouberta 3

Znanych jest niewiele przypadków, jeden z trzech opisów występujących w literaturze opisuje, że często występowały liczne nieprawidłowości ośrodkowego układu nerwowego, takie jak polimorfogylia, wady rozwojowe ciążki modzelowatego, drgawki i spastyczność.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
AHI1	rs397514726	CC
AHI1	rs777668842	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/608629>

Choroby dziedziczne

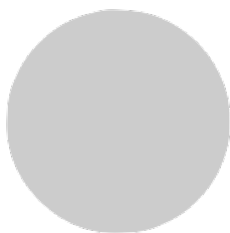
Zespół Jouberta 5

Charakteryzuje się głównie neurologicznymi i neuro-radiologicznymi cechami zespołu Jouberta związanymi z ostrym oddziaływaniem na nerki i siatkówkę. Zauważono, że spektrum kliniczne jest szerokie, obejmuje niepełne fenotypy, takie jak zespoły mózdkowo-rdzeniowe i mózgowo-rdzeniowe. Cały fenotyp JBTS5 w dużej mierze pokrywa się z zespołem Senior-Loken (SLSN, patrz 266900), który charakteryzuje się barwnikowym zwyrodnieniem siatkówki i młodzieńczym zespołem nerczycowym.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CEP290	rs727503853	II
CEP290	rs137852834	TT
CEP290	rs370119681	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/610188>

Choroby dziedziczne

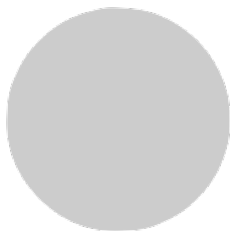
Zespół Jouberta 7

Zespół Jouberta to genetycznie i klinicznie jednorodna grupa zaburzeń charakteryzująca się niedorozwojem robaka mózdzku z charakterystycznym neuroradiologicznym objawem zęba trzonowego i towarzyszącymi objawami neurologicznymi, w tym rozregulowaniem układu oddechowego i opóźnieniem rozwoju. Inne zmienne cechy obejmują dystrofię siatkówki i nieprawidłowości w budowie i funkcjonowaniu nerek.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
RPGRIP1L	rs121918204	GG
RPGRIP1L	rs121918198	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/611560>

Choroby dziedziczne

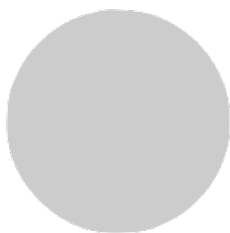
Zespół Jouberta 8

Charakteryzuje się wrodzonymi wadami pnia mózgu i agenezją lub hipoplazją mózdzku, prowadzącą do nieprawidłowego wzorca oddechowego, oczopląsu, hipotonii, ataksji i opóźnionego osiągnięcia etapów rozwoju motorycznego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ARL13B	rs121912607	GG
ARL13B	rs121912608	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/612291>

Choroby dziedziczne

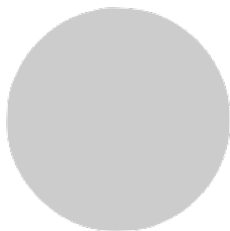
Zespół Jouberta 9

Zespół Jouberta to genetycznie i klinicznie jednorodna grupa zaburzeń charakteryzująca się niedorozwojem robaka mózdzku z charakterystycznym neuroradiologicznym objawem zęba trzonowego i towarzyszącymi objawami neurologicznymi, w tym rozregulowaniem układu oddechowego i opóźnieniem rozwoju. Inne zmienne cechy obejmują dystrofię siatkówki i nieprawidłowości w budowie i funkcjonowaniu nerek.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CC2D2A	rs118204053	CC
CC2D2A	rs200407856	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/612285>

Choroby dziedziczne

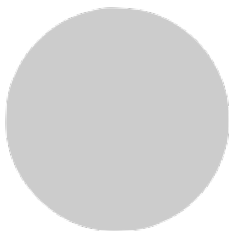
Zespół Kabuki

Zespół Kabuki (SK) jest chorobą charakteryzującą się licznymi wrodzonymi wadami, takimi jak typowe rysy twarzy, nieprawidłowości szkieletowe, łagodna do umiarkowanej niepełnosprawność intelektualna oraz poporodowy deficyt wzrostu. SK został pierwotnie opisany w Japonii i zaobserwowano go we wszystkich grupach etnicznych. Szacuje się, że rozpowszechnienie wynosi około 1/32.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KMT2D	rs587783704	II
KMT2D	rs398123720	DD
KMT2D	rs267607237	CC
KMT2D	rs587783700	TT
KMT2D	rs587783699	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/147920>



Choroby dziedziczne

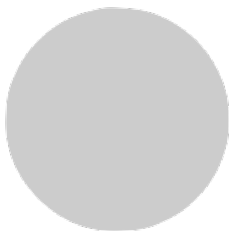
Zespół Leigha

Zespół Leigha lub podostra martwicza encefalomielopatia jest postępującą chorobą neurologiczną, którą charakteryzują specyficzne cechy neuropatologiczne związane ze zmianami pnia mózgu i zwojów podstawy mózgu. Częstość jego występowania w chwili urodzenia oszacowano na 1/36.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NDUFS8	rs764276946	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/256000>



Choroby dziedziczne

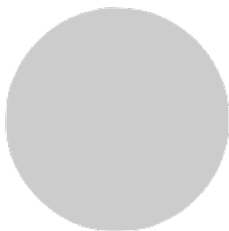
Zespół Leoparda

LEOPARD jest akronimem objawów występujących w następujących syndromach: liczne plamy i pieprzyki, zaburzenia przewodzenia w elektrokardiografii, hiperteloryzm/kardiomiopatia, zwężenie płuc, nieprawidłowa budowa narządów płciowych, opóźnienie wzrostu, głuchota.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTPN11	rs121918457	CC
PTPN11	rs121918468	GG
PTPN11	rs397507548	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/151100>

Choroby dziedziczne

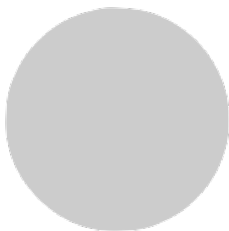
Leukoencefalopatia z zanikającą istotą białą

Zespół ataksji niemowlęcej z centralną hipomielinizacją (CACH) to niedawno opisana leukodystrofia. Istnienie kilku przypadków w niektórych rodzinach przemawia za istnieniem autosomalnego recesywnego dziedziczenia. Diagnoza opiera się na grupie czynników kliniczno-radiologicznych, ponieważ nie zidentyfikowano markera biochemicznego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EIF2B5	rs113994048	AA
EIF2B5	rs113994053	CC
EIF2B2	rs113994012	GG
EIF2B5	rs113994049	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/603896>

Choroby dziedziczne

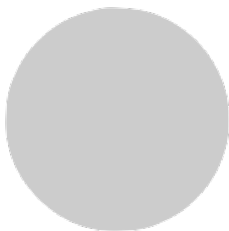
Bezzakrętość

Bezzakrętość związana z LIS1 obejmuje zespół Millera-Diekera (MDS), izolowaną sekwencję bezzakrętości (ILS) i (rzadko) podkorową heterotopię pasmową (SBH). Bezzakrętość i SBH są wadami korowymi spowodowanymi słabą migracją neuronów podczas embriogenezy. Bezzakrętość nazywana jest także gładkomózgowiem, z nieobecnyymi gyri (agyria) lub nienormalnie szerokimi gyri (pachygyria). SBH odnosi się do pasma heterotopowej istoty szarej, zlokalizowanej tuż poniżej kory i oddzielonej od niej cienkim obszarem normalnej istoty białej. MDS charakteryzuje się miażdżycą, charakterystycznymi rysami twarzy i poważnymi zaburzeniami neurologicznymi. ILS charakteryzuje się bezzakrętością i jej bezpośrednimi następstwami - opóźnieniem rozwojowym, niepełnosprawnością intelektualną i napadami padaczkowymi.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PAFAH1B	rs587784253	II
PAFAH1B	rs587784284	DD
PAFAH1B	rs121434487	GG
PAFAH1B	rs587784260	CC
PAFAH1B	rs587784272	TT
PAFAH1B	rs587784263	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/607432>

Choroby dziedziczne

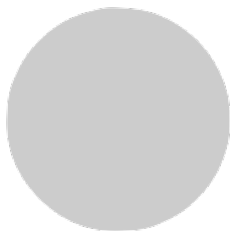
Zespół Loeysa-Dietza 2

Zespół Loeysa-Dietza (LDS) charakteryzuje się objawami naczyniowymi (tętniaki i / lub rozwarstwienie mózgu, klatki piersiowej i brzucha) oraz objawami szkieletowymi (skolioza, zwiotczenie stawów, pająkowatość palców i skrzywione stopy). Około 75% dotkniętych osób ma SUD typu I z objawami twarzoczaszki (szeroko rozstawione oczy, rozszczep podniebienia, kraniosynostoza), około 25% ma LDS typu II z ogólnoustrojowymi objawami LDSI, ale minimalnymi lub brakiem cech czaszkowo-twarzowych. LDSI i LDSII tworzą kontinuum kliniczne.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TGFBR2	rs104893809	CC
TGFBR2	rs104893816	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/610168>



Choroby dziedziczne

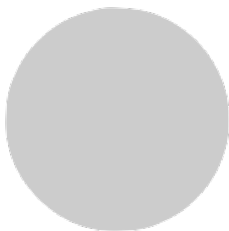
Zespół długiego QT

Wrodzony zespół długiego QT (LQTS) jest dziedziczną chorobą serca charakteryzującą się wydłużonym odstępem QT na powierzchniowym zapisie EKG i zwiększonym ryzykiem zagrażających życiu zaburzeń rytmu serca. Częstość występowania choroby szacuje się na około 1 na 2500 urodzeń.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNQ1	rs199473457	CC
KCNQ1	rs120074181	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/192500>

Choroby dziedziczne

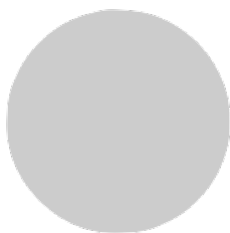
Choroba syropu klonowego

Choroba syropu klonowego (MSUD) jest rzadkim dziedzicznym zaburzeniem metabolizmu aminokwasów rozgałęzionych. Zwykle charakteryzuje się odrzuceniem pokarmu, letargiem, wymiotami i zapachem syropu klonowego w włoskowinie (a później w moczu). Jest wykrywana zaraz po urodzeniu, a jeśli nie jest leczona, następuje postępująca encefalopatia i niewydolność ośrodkowego układu oddechowego. Szacowana częstość występowania wynosi około 1/150.000 żywych urodzeń, na podstawie opublikowanych i niepublikowanych danych z badań przesiewowych noworodków.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BCKDHA	rs398123492	II
DBT	rs398123667	II
BCKDHB	rs398124572	II
BCKDHA	rs137852871	GG
BCKDHA	rs137852875	CC
DBT	rs121964999	AA
BCKDHB	rs386834234	GG
BCKDHA	rs398123509	AA
DBT	rs398123665	CC
DBT	rs398123674	TT
DBT	rs398123675	GG
BCKDHB	rs398124561	CC
BCKDHB	rs398124573	TT
BCKDHB	rs398124577	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/248600>

Choroby dziedziczne

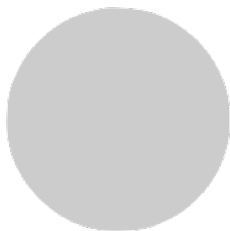
Cukrzyca typu 2 MODY

MODY jest rodzajem NIDDM charakteryzującą się autosomalnym dominującym przenoszeniem monogenicznym i wczesnym wiekiem występowania. Ogólny opis fenotypowy i heterogeniczność jak w przypadku MODY. Została opisana u osób ze wszystkich grup rasowych i etnicznych. W genie glukokinazy znaleziono ponad 130 mutacji związanych z MODY. Heterozygotyczne mutacje glukokinazy są związane z łagodną postacią niepostępującej hiperglikemii, która zwykle jest bezobjawowa w momencie rozpoznania i jest leczona samą dietą.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GCK	rs193922253	DD
GCK	rs193922295	II
GCK	rs193922331	AA
GCK	rs193922259	TT
GCK	rs193922262	CC
GCK	rs193922263	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/125851>



Choroby dziedziczne

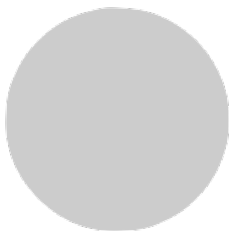
Cukrzyca typu 3 MODY3

Rodzaj cukrzycy charakteryzujący się autosomalnym dominującym sposobem dziedziczenia, pojawiająca się w dzieciństwie lub wczesnej dorosłości (zwykle przed 25 rokiem życia), pierwotną wadą wydzielania insuliny i częstą niezależnością od insuliny na początku choroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HNF1A	rs386134267	II
HNF1A	rs193922577	TT
HNF1A	rs193922580	CC
HNF1A	rs193922589	AA
HNF1A	rs193922602	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/600496>



Choroby dziedziczne

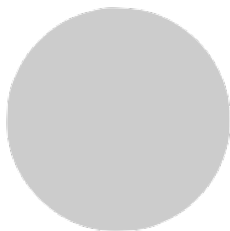
Zespół Meckela 3

Zespół Meckela jest autosomalnym recesywnym zespołem śmiertelnych wad rozwojowych przed- lub okołoporodowych, charakteryzującym się dysplazją torbielowatą nerek i zmiennymi cechami, w tym nieprawidłowościami ośrodkowego układu nerwowego (zwykle potylicznego), dysplazją i torbielami pooperacyjnymi.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMEM67	rs386834182	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/607361>

Choroby dziedziczne

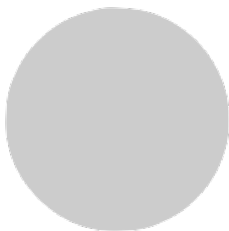
Upośledzenie umysłowe z małogłowieiem i niedorozwój mózdzku

Zaburzenia związane z CASK obejmują spektrum fenotypów u kobiet i mężczyzn. Dwa główne rodzaje objawów klinicznych to: Mikrocefalia z hipoplazją mózdzku (MICPCH), zwykle związana z patogennymi wariantami utraty funkcji w CASK oraz niepełnosprawność intelektualna związana z chromosomem X (XLID), z oczopląsem lub bez, ogólnie związana z hipomorficznymi patogennymi wariantami CASK. MICPCH jest zwykle obserwowany u kobiet z umiarkowaną do ciężkiej niepełnosprawnością intelektualną, postępującym małogłowieiem z wadami wzroku lub bez nich oraz niedostłuchem zmysłowo-nerwowym. Do tej pory zgłoszono ogółem 53 kobiety z MICPCH, z których najstarsza ma 21 lat. Większość jest w stanie samodzielnie siedzieć, a 20% -25% osiąga zdolność chodzenia. Większość nie posiada zdolności mówienia. Cechy neurologiczne mogą obejmować osiową hipotonię, hipertonię / spastyczność kończyn oraz dystonię lub inne zaburzenia ruchowe. Prawie 40% ma napady padaczkowe.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CASK	rs587783362	II
CASK	rs387906705	GG
CASK	rs587783366	TT
CASK	rs587783368	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/300749>

Choroby dziedziczne

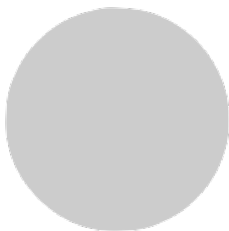
Leukodystrofia metachromatyczna

Leukodystrofia metachromatyczna jest chorobą neurodegeneracyjną charakteryzującą się nagromadzeniem siarczanów (siarczanowanych glikosfingolipidów) w ośrodkowym układzie nerwowym i nerkach. Istnieją trzy formy choroby: późnoniemowlęca, dziecięca i dorosła. Częstość występowania waha się między 0,5, a 1/50.000 (60% późnoniemowlęca, 20-30% młodzieńcza i 10-20% dorosła).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ARSA	rs398123414	II
ARSA	rs28940893	GG
ARSA	rs398123419	CC
ARSA	rs74315457	AA
ARSA	rs398123411	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/250100>

Choroby dziedziczne

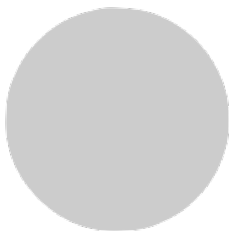
Kwasica metylomalonowa z homocystynurią

Kwasica metylomalonowa z homocystynurią jest wrodzonym błędem metabolizmu witaminy B12 (kobalaminy), charakteryzującym się niedokrwistością megaloblastyczną, letargiem, opóźnieniem wzrostu i rozwoju, deficytem intelektualnym i napadami padaczkowymi. Na podstawie programu badań przesiewowych noworodków w Kalifornii roczna częstość występowania w USA szacowana jest na 1 / 67.000 dla formy cblC

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MMACHC	rs121918241	CC
MMACHC	rs398124295	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/277400>

Choroby dziedziczne

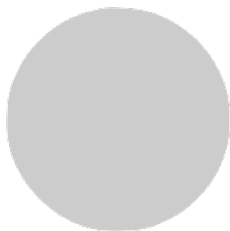
Kwasica metyloamonowa cblA

Wrażliwa na witaminę B12 kwasica metylomalonowa (AM) jest wrodzonym błędem w metabolizmie witaminy B12 (kobalaminy), charakteryzującym się nawracającymi śpiączkami ketonowymi lub przemijającymi wymiotami, odwodnieniem, hipotonią i deficytem intelektualnym. Reaguje na witaminę B12. Do tej pory opisano ponad 120 pacjentów z cblA. Częstość występowania różnych form AM oszacowano na 1/48.000-1/61.000 dla Ameryki Północnej i 1/26.000 dla Chin. AM wrażliwy na witaminę B12 jest spowodowana wadami syntezy adenozylokobalaminy (AdoCbl). Istnieją 3 różne grupy komplementacji, cblA, B i Dv2, spowodowane mutacjami w genach MMAA (4q31.1-2), MMAB (12q24.1) i MMADHC (2q23.2).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MMAA	rs104893851	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/251100>

Choroby dziedziczne

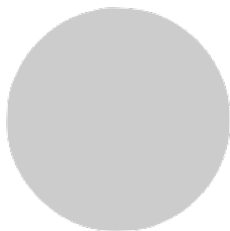
Kwasica metyloamonowa cblB

Wrażliwa na witaminę B12 kwasica metylomalonowa (AM) jest wrodzonym błędem w metabolizmie witaminy B12 (kobalaminy), charakteryzującym się nawracającymi śpiączkami ketonowymi lub przemijającymi wymiotami, odwodnieniem, hipotonią i deficytem intelektualnym. Reaguje na witaminę B12. Do tej pory opisano ponad 66 pacjentów z cblB. Częstość występowania różnych form AM została oszacowana na 1/48.000 - 1/61.000 dla Ameryki Północnej i 1/26.000 dla Chin, AM wrażliwe na witaminę B12 jest spowodowane wadami w syntezie adenozylokobalaminy (AdoCbl). Istnieją 3 różne grupy komplementacji, cblA, B i Dv2, spowodowane mutacjami w genach MMAA (4q31.1-2), MMAB (12q24.1) i MMADHC (2q23.2).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MMAB	rs28941784	GG
MMAB	rs756414548	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/251110>

Choroby dziedziczne

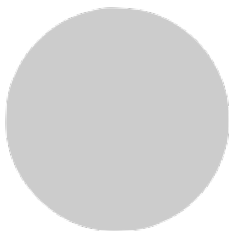
Niedobór mitochondrialnego kompleksu III typu 1

Mitochondrialne zaburzenie łańcucha oddechowego, które skutkuje wysoce zmiennym fenotypem w zależności od tego, które tkanki są nim dotknięte. Cechy kliniczne obejmują encefalopatię mitochondrialną, opóźnienie psychoruchowe, ataksję, ciężką niewydolność wzrostową, zaburzenia czynności wątroby, tubulopatię nerek, osłabienie mięśni i niską odporność wysiłkową.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BCS1L	rs121908576	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/124000>

Choroby dziedziczne

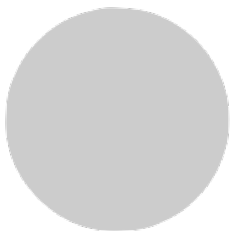
Mukopolisacharydoza typu 6

Mukopolisacharydoza typu 6 (MPS 6) jest lizosomalną chorobą spichrzeniową o postępującym zajęciu ogólnoustrojowym, związana jest z niedoborem arylosulfatazy B (ASB), który prowadzi do gromadzenia się siarczanu dermatanu. Częstość występowania w chwili urodzenia wynosi od 1/40.000 do 1/1.000.000 żywych urodzeń. Zaburzenie ma szerokie spektrum objawów, od powolnego do szybkiego postępu choroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ARSB	rs201101343	TT
ARSB	rs118203941	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/253200>

Choroby dziedziczne

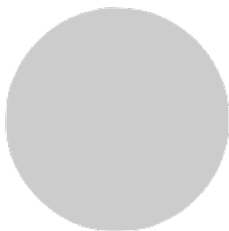
Mukopolisacharydoza typu 7

Mukopolisacharydoza typu VII (MPS VII) lub choroba Sly jest bardzo rzadką chorobą złoza lizosomalnego należącą do grupy mukopolisacharydoz. Jest spowodowana niedoborem beta-D-glukoronidazy, co prowadzi do gromadzenia się niektórych glukosaminglycanów w lizosomach: siarczan dermatanu (DS), siarczan heparanu (HS) i siarczan chondroityny (CS). Dziedziczenie jest autosomalne recesywne. Objawy kliniczne są bardzo różne.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GUSB	rs121918173	GG
GUSB	rs398123234	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/253220>

Choroby dziedziczne

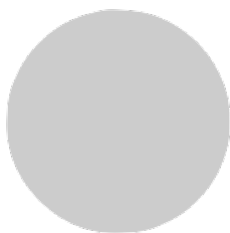
Mukopolisacharydoza typu IIIA

Mukopolisacharydoza typu III (MPS III) lub choroba Sanfilippo jest lizosomalną chorobą spichrzeniową należącą do grupy mukopolisacharydoz. Przekazywanie tej choroby jest w każdym przypadku autosomalnie recesywne, a częstość występowania jest trudna do ustalenia i wynosi około 1 na 24.000 urodzeń (Holandia) lub 1 na 120.000 (Australia) dla typu IIIA.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SGSH	rs778700037	DD
SGSH	rs104894636	GG
SGSH	rs104894641	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/252900>

Choroby dziedziczne

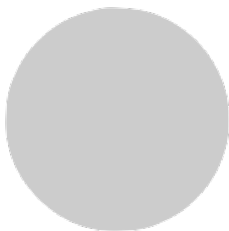
Mukopolisacharydoza typu IIIB

Mukopolisacharydoza typu III (MPS III) lub choroba Sanfilippo jest lizosomalną chorobą spichrzeniową należącą do grupy mukopolisacharydoz. Przekazywanie tej choroby jest w każdym przypadku autosomalnie recesywne, a częstość występowania jest trudna do ustalenia, ale jest znacznie mniej powszechna dla typów IIID i IIIC (poniżej 1/1.000.000).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NAGLU	rs104894598	GG
NAGLU	rs104894597	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/252920>

Choroby dziedziczne

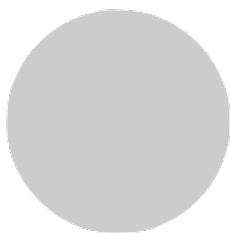
Mukopolisacharydoza typu 4

Mukopolisacharydoza typu IV (MPS IV) jest lizosomalną chorobą spichrzeniową należącą do grupy mukopolisacharydoz i charakteryzuje się dysplazją kręgosłupa nasieniowo-przynasadowego. Występuje w dwóch postaciach, A i B. Częstość występowania wynosi około 1/250.000 dla MPS IV A, ale częstość występowania jest bardzo różna w poszczególnych krajach. MPS IV B jest jeszcze rzadsza.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
GALNS	rs118204438	TT
GALNS	rs746756997	AA
GALNS	rs118204437	GG
GALNS	rs372893383	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/253000>

Choroby dziedziczne

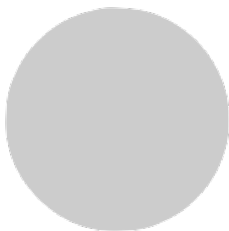
Wrodzona mięśniowa alfa-dystroglukanopatia z nieprawidłowościami mózgu i oka

Wrodzona dystrofia mięśniowa (CMD) jest klinicznie i genetycznie niejednorodną grupą dziedzicznych zaburzeń mięśniowych. Osłabienie mięśni zwykle występuje od urodzenia do wczesnego dzieciństwa. Dzieci dotknięte chorobą często wydają się „wiotkie”, mają niskie napięcie mięśniowe i słabe odruchy spontaniczne. Dzieci dotknięte chorobą mogą wykazywać opóźniony lub zatrzymany rozwój ruchowy wraz ze sztywnością stawów i / lub kręgosłupa. Osłabienie mięśni może poprawić się, pogorszyć lub ustabilizować w krótkim okresie, z czasem jednak postępujące osłabienie i przykurcze stawów, deformacje kręgosłupa i zaburzenia oddychania mogą wpływać na jakość i długość życia chorego.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
POMT1	rs398124245	II
POMT1	rs119462982	GG
POMT1	rs149682171	CC
POMT1	rs398124244	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/236670>

Choroby dziedziczne

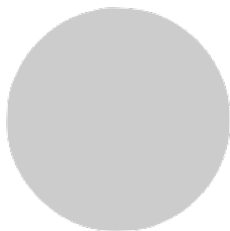
Miopatia miofibrylarna

Miopatia miofibrylarna charakteryzuje się powolnym postępującym osłabieniem, które może obejmować zarówno mięśnie proksymalne, jak i dystalne. Dystalne osłabienie mięśni występuje u około 80% osób i jest wyraźniejsze niż osłabienie proksymalne u około 25%. Mniejszość chorych odczuwa objawy sensoryczne, sztywność mięśni, bóle lub skurcze. Neuropatia obwodowa występuje u około 20% dotkniętych osób. Kardiomiopatia występuje w 15% -30%.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DES	rs727504448	II
DES	rs397516698	GG
DES	rs121913003	CC
DES	rs267607482	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

Choroby dziedziczne

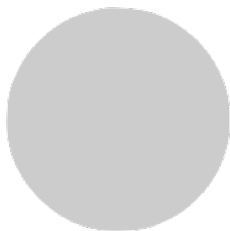
Miopatia centrojądrowa związana z chromosomem X

Miopatia miotubularna powiązana z chromosomem X (XLMTM) jest dziedzicznym zaburzeniem nerwowo-mięśniowym, definiowanym przez obecność licznych centralnie zlokalizowanych jąder w biopsji mięśni oraz kliniczne objawy wrodzonej miopatii. Częstość występowania XLMTM szacuje się na 1/50.000 urodzeń u mężczyzn. Choroba charakteryzuje się ciężkim fenotypem u mężczyzn, objawia się przy urodzeniu znacznym osłabieniem, hipotonią i niewydolnością oddechową.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DNM2	rs121909089	GG
DNM2	rs121909090	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/160150>

Choroby dziedziczne

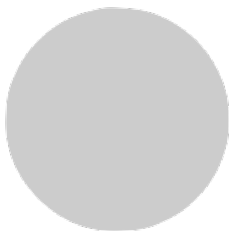
Miopatia centrojądrowa

Autosomalna dominująca miopatia centrojądrowa, jest wrodzoną miopatią charakteryzującą się powolnym i postępującym osłabieniem mięśni (Bitoun i in., 2005). Zaburzenie dotyczy głównie kończyn, tułowia i mięśni szyi, ale może również wpływać na mięśnie dystalne. Osłabienie może występować w dzieciństwie lub w wieku dojrzewania lub może nie być widoczne aż do trzeciej dekady życia, a niektóre dotknięte nim osoby zmuszone są do korzystania z wózków inwalidzkich po pięćdziesiątce.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MTM1	rs587783803	II
DNM2	rs121909095	CC
MTM1	rs132630302	AA
MTM1	rs132630305	CC
MTM1	rs587783817	TT
MTM1	rs587783823	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/310400>

Choroby dziedziczne

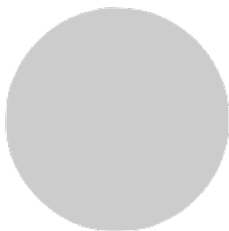
Miopatia nemalinowa 2

Miopatia nemalinowa (określana w tym wpisie jako NM) charakteryzuje się osłabieniem, hipotonią oraz nieobecnością lub depresją odruchów głębokich ścięgien. Osłabienie mięśni jest zwykle bardziej dotkliwe na twarzy, zginaczach szyi i mięśniach kończyn proksymalnych. Klasyfikacja kliniczna definiuje sześć postaci NM, które są klasyfikowane według momentu pojawienia się choroby i ciężkości oddziaływania na układ ruchowy i oddechowy: ciężkie wrodzone (noworodkowe) (16% wszystkich osób z NM). Amisze NM. Wrodzone pośrednie (20%). Typowe wrodzone (46%). Dziecięce (13%). Początek w wieku dorosłym (późny początek) (4%). Postacie choroby w znacznym stopniu pokrywają się ze sobą.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NEB	rs398124167	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/256030>



Choroby dziedziczne

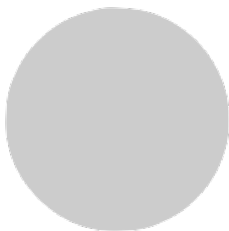
Cystynoza nefropatyczna

Cystynoza jest chorobą metaboliczną charakteryzującą się nagromadzeniem cystyny w lizosomach różnych narządów i tkanek, spowodowanym wadami wyprowadzania cystyny z lizosomów. Występowanie na świecie szacuje się na 1 na 200.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CTNS	rs113994205	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/219800>

Choroby dziedziczne

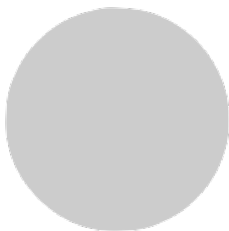
Choroba Neimanna-Picka typu C1

Choroba Niemann-Picka typu C (całkowicie różna od typów A i B) jest lipidozą lizosomalną, która powoduje postępujące oddziaływanie neurologiczne i powiększenie wątroby oraz śledziony. Szacowana częstość występowania: 1/130.000 urodzeń.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NPC1	rs398123284	DD
NPC1	rs80358257	GG
NPC1	rs80358252	CC
NPC1	rs372030650	TT
NPC1	rs80358259	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/257220>

Choroby dziedziczne

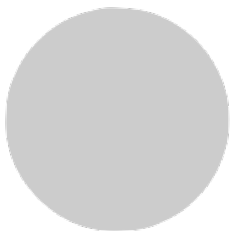
Choroba Neimanna-Picka typu A.

Choroba Niemann-Picka typu A jest bardzo poważnym podtypem choroby Niemann-Picka, autosomalnej recesywnej choroby lizosomalnej, klinicznie charakteryzującej się początkiem w okresie noworodkowym lub wczesnym dzieciństwie, powodującym opóźnienie rozwoju, powiększenie wątroby i śledziony oraz szybko postępujące zaburzenia neurodegeneracyjne.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMPD1	rs281860677	DD
SMPD1	rs120074122	GG
SMPD1	rs727504166	TT
SMPD1	rs120074128	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/257200>

Choroby dziedziczne

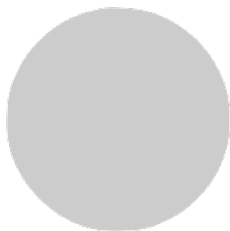
Choroba Neimanna-Picka typu B

Choroba Niemann-Picka typu B jest łagodnym podtypem choroby Niemann-Picka, autosomalnej recesywnej choroby lizosomalnej, klinicznie charakteryzującej się początkiem w dzieciństwie i powodującym powiększenie wątroby i śledziona, opóźnieniem wzrostu oraz zaburzeniami funkcjonowania płuc, takimi jak podatność na infekcje i duszność.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SMPD1	rs769904764	CC
SMPD1	rs398123475	TT
SMPD1	rs120074117	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/607616>

Choroby dziedziczne

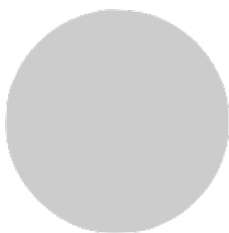
Zespół Noonana

Zespół Noonana charakteryzuje się niskim wzrostem, charakterystyczną dysmorfia twarzą i wrodzonymi wadami serca. Częstość występowania szacuje się między 1/1000, a 1/2500 żywych urodzeń.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTPN11	rs121918463	TT
PTPN11	rs397507509	GG
PTPN11	rs397507529	AA
NRAS	rs267606921	GG
BRAF	rs387906660	GG
PTPN11	rs121918454	CC
NRAS	rs267606920	CC
BRAF	rs606231228	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/163950>

Choroby dziedziczne

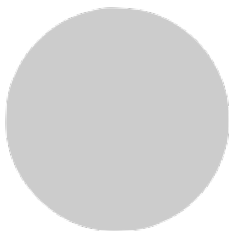
Zespół Noonana z młodzieńczą białaczką szpikową lub bez niej

Zespół charakteryzujący się fenotypem przypominającym zespół Noonana. Cechy kliniczne są bardzo różne, obejmują dysmorfizm twarzy, krótką szyję, opóźnienie rozwoju, nadmiernie rozciągające się stawy i nieprawidłowości w budowie klatki piersiowej oraz szeroko rozstawione sutki. Rysy twarzy obejmują trójkątna twarz z hiperteloryzmem, duże, nisko osadzone uszy, opadanie powiek i płaski grzbiet nosa. Niektórzy pacjenci wykazują wady serca. Niektórzy narażeni są na zwiększone ryzyko niektórych nowotworów złośliwych, szczególnie młodzieńczej białaczki szpikowej.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CBL	rs397517077	II
PTPN11	rs121918456	AA
CBL	rs397517076	GG
CBL	rs727504504	CC
CBL	rs267606704	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/613563>

Choroby dziedziczne

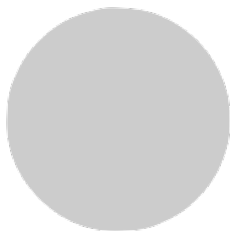
Zespół Noonana 4

Zespół Noonana charakteryzuje się niskim wzrostem, charakterystyczną dysmorfia twarzą i wrodzonymi wadami serca. Częstość występowania szacuje się między 1/1000, a 1/2500 żywych urodzeń. Głównymi cechami twarzy związanymi z zespołem są: hiperteloryzm z antymongoloidowymi szczelinami powieki, opadanie powiek i nisko osadzone uszy odwrócone do tyłu oraz z pogrubioną małżowiną. Nieprawidłowości sercowo-naczyniowe najczęściej związane z zespołem, to: zwężenie płuc i kardiomiopatia przerostowa. Pacjenci posiadają także: krótką szyję, deformację klatki piersiowej, łagodny deficyt intelektualny, wnetrostwo, trudności w karmieniu we wczesnym dzieciństwie, skłonność do krwotoku i dysplazji limfatycznej. Przekazywanie tej choroby jest zwykle autosomalne.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SOS1	rs137852813	AA
SOS1	rs267607079	CC
SOS1	rs137852812	GG
SOS1	rs137852814	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/610733>

Choroby dziedziczne

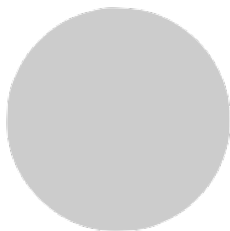
Otyłość spowodowana niedoborem receptora melanokortyny-4

Niedobór receptora melanokortyny 4 (MC4R) jest najczęstszą dotychczas zidentyfikowaną postacią monogennej otyłości. Niedobór MC4R charakteryzuje się ciężką otyłością, zwiększoną masą ciała i gęstością mineralną kości, zwiększonym wzrostem liniowym we wczesnym dzieciństwie, hiperfagią od pierwszego roku życia i ciężką hiperinsulinemią przy zachowaniu funkcji rozrodczej. Występowanie w ogólnej populacji wynosi prawdopodobnie około 1/2000. Częstość występowania mutacji MC4R została oszacowana między 0,5, a 1% u otyłych dorosłych (wskaźnik masy ciała > 30), przy czym odnotowano wyższe wartości wśród populacji z ciężką otyłością i zmiennością w dzieciństwie między grupami etnicznymi.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LEPR	rs193922650	CC
MC4R	rs193922685	AA
MC4R	rs52804924	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/601665>

Choroby dziedziczne

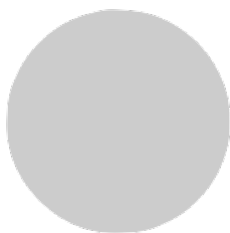
Bielactwo oczno-skórne 1B

Albinizm oczno-skórny typu 1 (OCA1) opisuje grupę OCA związanych z tyrozyną, w tym OCA1A, OCA1B, bielactwo oczno-skórne z minimalną pigmentacją (OCA1-MP) oraz bielactwo oczno-skórne typu 1 wrażliwość na temperaturę (OCA1-TS). Występowanie OCA1 na świecie szacuje się na 1/40.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TYR	rs28940876	CC
TYR	rs104894314	GG
TYR	rs28940881	AA
TYR	rs61754381	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/606952>



Choroby dziedziczne

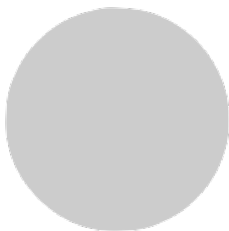
Osteogeneza niedoskonała typ 3

Osteogeneza niedoskonała typu III jest ciężkim rodzajem osteogenezy niedoskonałej, zaburzeniem genetycznym charakteryzującym się zwiększoną łamliwością kości, niską masą kostną i podatnością na złamania kości. Szacuje się, że ogólna częstość występowania OI wynosi od 1/10.000 do 1/200.000, ale częstość występowania typu III jest nieznana.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
COL1A2	rs72658151	GG
COL1A2	rs768171831	CC
COL1A1	rs72645357	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/259420>

Choroby dziedziczne

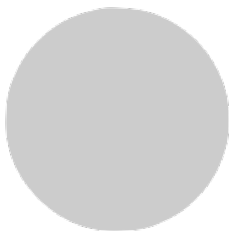
Trwała cukrzyca noworodków

Trwała cukrzyca noworodków (DMNP) jest monogeniczną postacią cukrzycy u noworodków, charakteryzującą się ogólnie utrzymującą się hiperglikemią w ciągu pierwszych 12 miesięcy życia, która wymaga ciągłego leczenia insuliną. Częstość występowania wynosi 1/95.000 do 1/150.000 żywych urodzeń. Choroba została odnotowana we wszystkich grupach etnicznych i dotyczy jednakowo obu płci.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
KCNJ11	rs80356616	CC
KCNJ11	rs80356625	GG
KCNJ11	rs193929356	TT
INS	rs80356669	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/606176>

Choroby dziedziczne

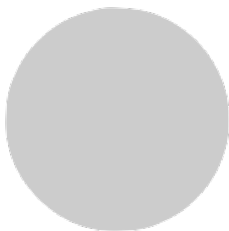
Zespół Pitt-Hopkinsa

Zespół Pitt Hopkinsa (SPH) charakteryzuje się deficytem intelektualnym, charakterystyczną dysmorfia twarzy oraz nieprawidłowym i nieregularnym oddechem. Na całym świecie opisano około 50 przypadków. W równym stopniu wpływa na mężczyzn i kobiety.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TCF4	rs587784468	II
TCF4	rs121909123	CC
TCF4	rs727504175	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/610954>

Choroby dziedziczne

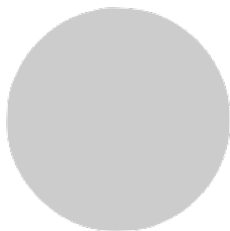
Obustronna czołowa drobnozакrętość

Obustronna czołowa drobnozакrętość (BFPP) jest podtypem drobnozакrętości, wadą kory mózgowej charakteryzującą się nadmiernym fałdowaniem kory i nieprawidłową warstwą kory mózgowej obejmującą przedni obszar mózgu. Charakteryzuje się hipotonią, opóźnieniem rozwoju, umiarkowaną do ciężkiej niepełnosprawnością intelektualną, objawami piramidalnymi, napadami padaczkowymi, niepostępującą ataksją mózdkową, zdezorientowanym spojrzeniem i / lub zezem.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADGRG1	rs587783658	CC
ADGRG1	rs587783660	GG
ADGRG1	rs587783653	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/606854>

Choroby dziedziczne

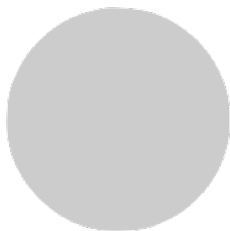
Autosomalne recesywne pierwotne małogłowie 5

Autosomalne recesywne pierwotne małogłowie (MCPH) jest rzadkim, genetycznie niejednorodnym zaburzeniem rozwoju neurogennego mózgu charakteryzującym się zmniejszonym obwodem głowy (CP) przy urodzeniu, bez rażących nieprawidłowości architektury mózgu i ze zróżnicowanym stopniem deficytu funkcji poznawczych. Dokładna częstość występowania małogłowia niesyndromicznego nie jest znana. MCPH występuje częściej w populacjach azjatyckich i na Bliskim Wschodzie niż w populacjach kaukaskich, w których roczną częstość występowania określono na 1/1.000.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ASPM	rs587783220	II
ASPM	rs759632528	DD
ASPM	rs137852997	AA
ASPM	rs140602858	GG
ASPM	rs587783238	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/608716>

Choroby dziedziczne

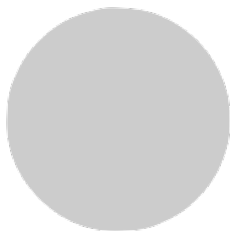
Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki

Barwnikowe zwyrodnienie siatkówki (RP) to dziedziczna dystrofia siatkówki spowodowana utratą fotoreceptorów i charakteryzująca się obecnością złogów pigmentu widocznych podczas badania dna oka. Częstość występowania niesyndromicznego wynosi 1/4000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
USH2A	rs80338903	II
IFT140	rs779007169	CC
PDE6B	rs727504075	GG
USH2A	rs397518039	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/268000>

Choroby dziedziczne

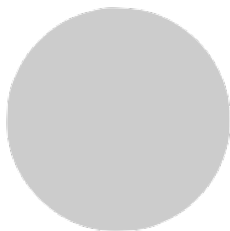
Zespół Rubinsteina-Taybiego

Zespół Rubinsteina-Taybiego jest rzadkim zespołem wad wrodzonych, charakteryzującym się wrodzonymi nieprawidłowościami (małogłowie, charakterystyczne rysy twarzy, nienormalnie szerokie kciuki i palce u stóp oraz opóźnienie wzrostu po urodzeniu), niskim wzrostem, niepełnosprawnością intelektualną i charakterystycznym zachowaniem. Szacowana częstość występowania w chwili urodzenia wynosi od 1/100.000 do 125.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CREBBP	rs587783508	II
CREBBP	rs587783510	GG
CREBBP	rs587783503	AA
CREBBP	rs587783497	TT
CREBBP	rs587783491	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/180849>

Choroby dziedziczne

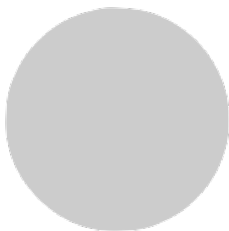
Zespół Sotosa

Zespół Sotosa to zespół przerostu charakteryzujący się trzema szczególnie charakterystycznymi głównymi cechami, takimi jak: kształt twarzy, makrocefalia i różne stopnie trudności w nauce. Zespół Sotos jest stosunkowo częstą chorobą, chociaż dokładna szacowana częstość występowania w chwili urodzenia jest nieznana.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NSD1	rs587784068	II
NSD1	rs587784071	GG
NSD1	rs587784084	CC
NSD1	rs587784111	TT
NSD1	rs587784120	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/117550>

Choroby dziedziczne

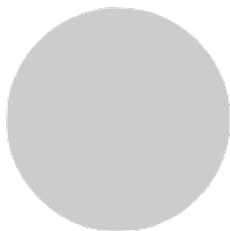
Nadnaczyniowe zwężenie aorty

Nadnaczyniowe zwężenie aorty (SVAS) charakteryzuje się zwężeniem otworu aorty (w pobliżu jej początku) lub innych tętnic (gałęzi tętnic płucnych, tętnic wieńcowych). To zwężenie aorty lub gałęzi płucnych może utrudniać przepływ krwi i prowadzić do szmeru serca i pojawienia się przerostu lewej komory (związanego z zaangażowaniem aorty). Częstość występowania SVAS szacuje się na około 1 na 25.000 urodzeń, a średnia częstość w populacji ogólnej wynosi 1 na 7500 urodzeń.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ELN	rs727503782	II
ELN	rs727503022	DD
ELN	rs727503027	AA
ELN	rs727503029	GG
ELN	rs727503033	TT
ELN	rs137854452	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/185500>



Choroby dziedziczne

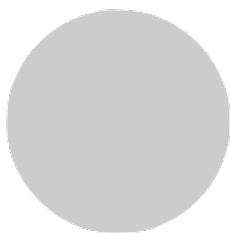
Choroba Taya-Sachsa

Gangliozydoza GM2, wariant B lub choroba Tay-Sachsa charakteryzuje się nagromadzeniem gangliozydów G2 z powodu niedoboru heksozoaminidazy A. Częstość występowania wynosi 1 na 320.000 urodzeń żywych.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HEXA	rs121907966	GG
HEXA	rs121907954	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/272800>



Choroby dziedziczne

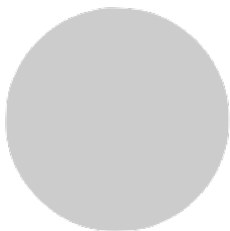
Stwardnienie guzowate 1

Stwardnienie guzowate jest autosomalnym dominującym zaburzeniem dziedzicznym, występującym z częstością 1/10.000 urodzeń. Zidentyfikowano dwa główne odpowiedzialne loci: jeden w 9q34 (TSC1) i jeden w 16p13 (TSC2). Oba geny są supresorami nowotworów.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TSC1	rs118203506	II
TSC1	rs118203682	GG
TSC1	rs118203352	TT
TSC1	rs118203423	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/191100>

Choroby dziedziczne

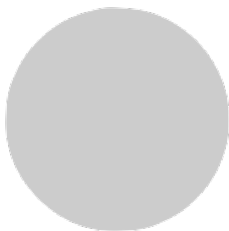
Stwardnienie guzowate 2

Stwardnienie guzowate jest autosomalnym dominującym zaburzeniem dziedzicznym, występującym z częstością 1/10.000 urodzeń. Zidentyfikowano dwa główne odpowiedzialne loci: jeden w 9q34 (TSC1) i jeden w 16p13 (TSC2). Oba geny są supresorami nowotworów. TSC2 koduje tuberynę. Połowa przypadków występuje spontanicznie z powodu mutacji de novo. Penetracja jest bliska 95%, a objawy bardzo się różnią, nawet wśród członków tej samej rodziny. W wieku dorosłym u większości pacjentów występują bardzo charakterystyczne zmiany: naczyniakiomięśniaki twarzy, guzy Koenena, włókniste płytki na czole i czaszce, naczyniakiomięśniak nerki, guzki niezależne lub liczne bulwy korowe oraz hamartomy siatkówki. Objawy mogą być mało widoczne w dzieciństwie. Padaczka, zwykle uogólniona, jest częsta (60% przypadków) i trudna do kontrolowania.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TSC2	rs137854250	II
TSC2	rs45517182	GG
TSC2	rs45451497	CC
TSC2	rs45517096	AA
TSC2	rs137854298	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/613254>

Choroby dziedziczne

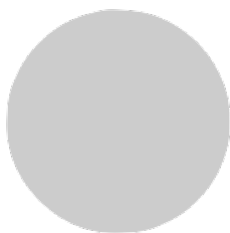
Albinizm oczny typu I

Albinizm oczno-skórny typu 1 (OCA1) opisuje grupę OCA związanych z tyrozyną, w tym OCA1A, OCA1B, bielactwo oczno-skórne z minimalną pigmentacją (OCA1-MP) oraz bielactwo oczno-skórne typu 1 wrażliwość na temperaturę (OCA1-TS). Występowanie OCA1 na świecie szacuje się na 1/40.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TYR	rs758115945	GG
TYR	rs151206295	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/203100>

Choroby dziedziczne

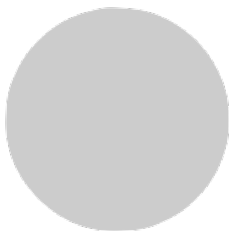
Tyrozynemia typu I.

Tyrozynemia typu 1 jest zaburzeniem metabolizmu aminokwasów charakteryzującym się objawami wątrobowo-nerkowymi. Występowanie na świecie szacuje się na 1 na 2.000.000. W ostrej postaci dziecięcej początek występuje między 15 dniem, a 3 miesiącem życia, przejawia się martwicą wątrobowokomórkową, wymiotami, biegunką, żółtaczką, hipoglikemią, obrzękiem, wodobrzuszem i krwawieniem. Częstym powikłaniem jest sepsa, a także pojawienie się tubulopatii związanej z utratą fosforanów i krzywicą hipofosfatemiczną.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FAH	rs11555096	CC
FAH	rs80338901	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/276700>

Choroby dziedziczne

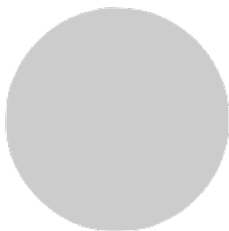
Zespół Ushera typ 1

Zespół Ushera jest genetycznie heterogenicznym zaburzeniem, w przypadku którego istnieje 12 niezależnych loci, wśród których jest sześć znanych genów i co najmniej trzy objawy kliniczne, które łączą głuchotę i barwnikowe zwyrodnienie siatkówki (RP) ze zmiennym wiekiem pojawienia się choroby. Zespół Ushera występuje z częstotliwością 3-4 na 100.000 osób.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MYO7A	rs111033510	DD
MYO7A	rs397516294	II
PCDH15	rs397517451	II
MYO7A	rs397516281	TT
MYO7A	rs397516283	GG
MYO7A	rs111033180	CC
MYO7A	rs111033482	AA
USH1C	rs151045328	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/276900>

Choroby dziedziczne

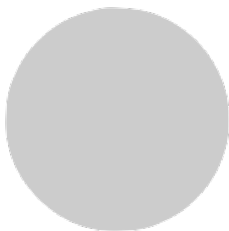
Zespół Ushera typ 1D

USH jest genetycznie heterogenną chorobą charakteryzującą się barwnikowym zapaleniem siatkówki i głuchotą zmysłowo-nerwową. Wiek pojawienia się choroby i różnice w funkcji słuchowej i przedsionkowej odróżniają zespół Ushera typu 1 (USH1), zespół Ushera typu 2 (USH2) i zespół Ushera typu 3 (USH3). USH1 charakteryzuje się głęboką wrodzoną głuchotą zmysłowo-nerwową, brakiem funkcji przedsionkowej i przedwczesnym początkiem postępującego pigmentacyjnego zapalenia siatkówki prowadzącego do ślepoty.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDH23	rs397517313	II
CDH23	rs111033270	GG
PCDH15	rs111033260	GG
CDH23	rs397517323	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/601067>

Choroby dziedziczne

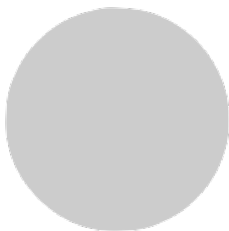
Zespół Ushera typ 1F

Zespół Ushera typu I charakteryzuje się głębokim, obustronnym wrodzonym ubytkiem słuchowo-nerwowo-wzrokowym, arefleksją przedsiónkową i barwnikowym zapaleniem siatkówki występującym w okresie dojrzewania. O ile nie zostaną wyposażeni w implant ślimakowy, chorzy zwykle nie nabywają umiejętności mowy. Retinitis pigmentosa (RP), postępująca, dwustronna, symetryczna degeneracja stożkowych funkcji siatkówki, rozwija się w okresie dojrzewania, powodując postępujące zwężenie pól widzenia i pogorszenie ostrości wzroku.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PCDH15	rs137853001	GG
PCDH15	rs397517452	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/602083>

Choroby dziedziczne

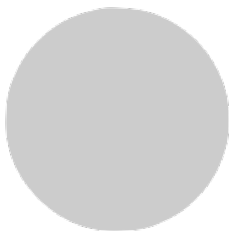
Zespół Ushera typu 2A

Zespół Ushera typu II charakteryzują: Wrodzony, dwustronny ubytek słuchu, który jest łagodny do umiarkowanego na niższych częstotliwościach i od ciężkiego do ostrego na wyższych częstotliwościach. Brak wpływu na nerw przedsionkowy i barwnikowe zwyrodnienie siatkówki (RP). RP to postępująca, dwustronna, symetryczna degeneracja siatkówki, która zaczyna się od ślepoty nocnej i wąskich pól widzenia (widzenie tunelowe), a postępuje aż do obniżonej ostrości widzenia centralnego. Częstość i stopień utraty wzroku są różne, nawet w obrębie członków rodziny.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
USH2A	rs397518008	II
USH2A	rs397517988	DD
USH2A	rs146733615	GG
USH2A	rs397517978	TT
USH2A	rs111033264	AA
USH2A	rs111033265	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/276901>

Choroby dziedziczne

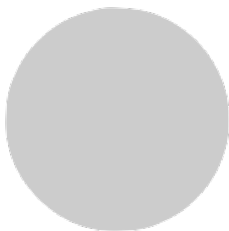
Zespół Ushera typ 2C

Zespół Ushera typu II charakteryzują: Wrodzony, dwustronny ubytek słuchu, który jest łagodny do umiarkowanego na niższych częstotliwościach i od ciężkiego do ostrego na wyższych częstotliwościach. Brak wpływu na nerw przedsionkowy i barwnikowe zwyrodnienie siatkówki (RP). RP to postępująca, dwustronna, symetryczna degeneracja siatkówki, która zaczyna się od ślepoty nocnej i wąskich pól widzenia (widzenie tunelowe), a postępuje aż do obniżonej ostrości widzenia centralnego. Częstość i stopień utraty wzroku są różne, nawet w obrębie członków rodziny.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ADGRV1	rs397517426	II
ADGRV1	rs397517429	DD
ADGRV1	rs376689763	CC
ADGRV1	rs371981035	AA
ADGRV1	rs397517436	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/605472>

Choroby dziedziczne

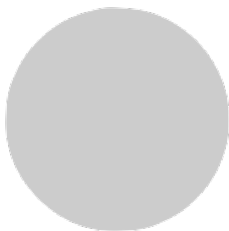
Zespół Ushera typu 2D

Zespół Ushera typu II charakteryzują: Wrodzony, dwustronny ubytek słuchu, który jest łagodny do umiarkowanego na niższych częstotliwościach i od ciężkiego do ostrego na wyższych częstotliwościach. Brak wpływu na nerw przedstonkowy i barwnikowe zwyrodnienie siatkówki (RP). RP to postępująca, dwustronna, symetryczna degeneracja siatkówki, która zaczyna się od ślepoty nocnej i wąskich pól widzenia (widzenie tunelowe), a postępuje aż do obniżonej ostrości widzenia centralnego. Częstość i stopień utraty wzroku są różne, nawet w obrębie członków rodziny.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
WHRN	rs397517258	II
WHRN	rs397517255	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/611383>

Choroby dziedziczne

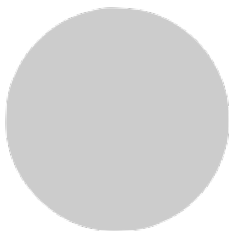
Zespół Ushera typu 3A

Zespół Ushera typu III charakteryzuje się postępującą postlingwalną utratą słuchu, zmienną dysfunkcją przedsionkową i pojawieniem się objawów pigmentowego zapalenia siatkówki, w tym nyctalopia, zwężenia pól widzenia i utraty centralnej ostrości wzroku, zwykle w drugiej dekadzie życia.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CLRN1	rs397517932	II
CLRN1	rs121908140	AA
CLRN1	rs111033267	GG
CLRN1	rs111033434	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/276902>

Choroby dziedziczne

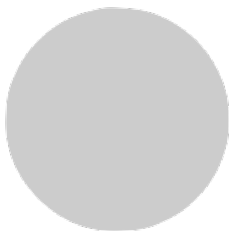
Niedobór dehydrogenazy acylowej CoA o bardzo długim łańcuchu

Niedobór dehydrogenazy acylowej CoA o bardzo długim łańcuchu (VLCADD) jest dziedzicznym zaburzeniem długołańcuchowego utleniania mitochondriów kwasów tłuszczowych o zmiennych objawach obejmujących: kardiomiopatię, hipoglikemię, chorobę wątroby, niską odporność na wysiłek i rabdomiolizę. W sumie na całym świecie opisano około 400 przypadków. Jego częstość występowania w Niemczech wynosi 1/50.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ACADVL	rs753108198	II
ACADVL	rs751995154	GG
ACADVL	rs113994170	CC
ACADVL	rs113994167	TT
ACADVL	rs398123092	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/201475>

Choroby dziedziczne

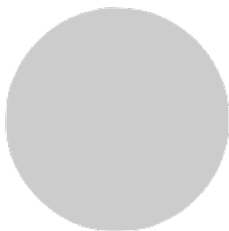
Zespół Weavera

Zespół Weavera (SW) to rzadkie zaburzenie wielosystemowe charakteryzujące się wysokim wzrostem, specyficznym wyglądem twarzy (hiperteloryzm, retrognatia) i różnym stopniem niepełnosprawności intelektualnej. Dodatkowe funkcje mogą obejmować kamptodaktylię, luźną skórę, przepuklinę pępowinową i ochrypty, niski ton płaczu. Do chwili obecnej opisano około 50 przypadków zespołu Weavera. Dokładne dane dotyczące częstości występowania i zapadalności nie są dostępne.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EZH2	rs587783627	TT
EZH2	rs587783626	GG
EZH2	rs587783625	CC
EZH2	rs775407864	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/277590>

Choroby dziedziczne

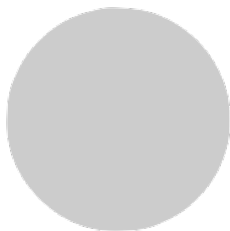
Choroba Wilsona

Choroba Wilsona to autosomalne zaburzenie recesywne charakteryzujące się toksycznym nagromadzeniem miedzi, głównie w wątrobie i ośrodkowym układzie nerwowym. U pacjentów objawowych mogą wystąpić objawy wątrobowe, neurologiczne lub psychiczne. Diagnoza zależy od wykrycia klinicznych i fenotypowych objawów choroby oraz wykrycia powiązanych nieprawidłowości genetycznych. Szacowana częstość występowania wynosi 1/25.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ATP7B	rs193922111	II
ATP7B	rs768729972	DD
ATP7B	rs121907992	CC
ATP7B	rs121907998	AA
ATP7B	rs372436901	TT
ATP7B	rs76151636	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/277900>

Choroby dziedziczne

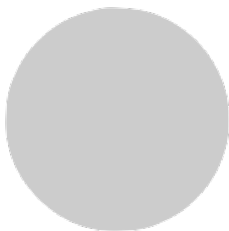
Agammaglobulinemia powiązana z chromosomem X.

Agammaglobulinemia powiązana z chromosomem X jest recesywną dziedziczną chorobą charakteryzującą się nawracającymi infekcjami bakteryjnymi w drogach oddechowych i żołądkowo-jelitowych. Predysponuje dotknięte osoby do przewlekłych infekcji enterowirusowych. Choroba jest spowodowana wadliwym wytwarzaniem immunoglobulin w wyniku mutacji w genie kodującym kinazę tyrozynową BTK. Charakteryzuje się niepowodzeniem w dojrzewaniu limfocytów B i występuje z częstością około 1/200.000.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
BTK	rs193922126	II
BTK	rs128620183	CC
BTK	rs128620187	GG
BTK	rs193922125	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Nie wykryliśmy żadnych patogennych mutacji, ale mogą one wystąpić w niezanalizowanych regionach genetycznych.

Więcej informacji:

<https://www.omim.org/entry/300755>

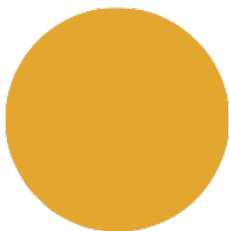


Biomarkery

Poziom adiponektyny

Zmienność stężenia adiponektyny, hormonu wytwarzanego głównie przez adipocyty, jest wysoce dziedziczna i związana z cukrzycą typu 2 (T2D) i innymi chorobami metabolicznymi.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz większe predyspozycje niż większość populacji do poziomów spoza normy.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22479202

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1027	rs3001032	TC
LOC6467	rs1515110	TG
GNL3	rs1108842	CC
ADIPOQ	rs182052	GG
ARL15	rs6450176	AG
VEGFA	rs998584	AC
LOC6454	rs668459	TT
TRIB1	rs2980879	TA
ADRB1	rs10885531	CC
PDE3B	rs11023332	GG
LOC1053	rs7955516	AC
ATP6V0A	rs6488898	AA
CDH13	rs12051272	GG
PEPD	rs731839	AG
PBRM1	rs2590838	AG
LOC1027	rs6810075	TT
LOC6454	rs592423	CC
KNTC1	rs601339	AA
CMIP	rs2925979	TC
PEPD	rs4805885	TC



Biomarkery

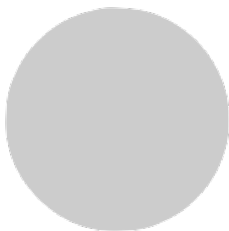
Poziom beta-2 mikroglobuliny

Mikroglobulina beta-2 (B2M) wchodzi w skład głównego kompleksu zgodności tkankowej (MHC) klasy I i była badana jako biomarker funkcji nerek, chorób sercowo-naczyniowych i śmiertelności.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TRIM31	rs2023472	GG
HLA B	rs2523608	AG
LOC1019	rs16899524	CC
SH2B3	rs3184504	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23417110



Biomarkery

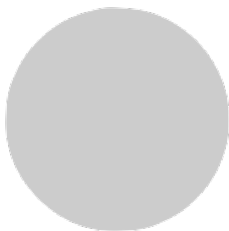
Poziom bilirubiny

Zmienność stężenia bilirubiny w surowicy wiąże się ze zwiększonym ryzykiem chorób sercowo-naczyniowych i metabolizmem niektórych leków.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
UGT1A8	rs6742078	GG
HIST1H1T	rs12206204	CC
ARHGEF7	rs4773330	GG
SLCO1B1	rs4149056	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19414484



Biomarkery

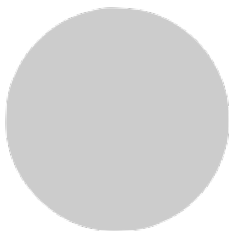
Ilość białka C-reaktywnego i białych krwinek

Podwyższony poziom białka C-reaktywnego (CRP) oraz białych krwinek, to krytyczne markery odpowiedzialne za ostry i przewlekły stan zapalny.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FLJ20021	rs6846071	TG
DOCK4	rs10255299	GG
LOC1053	rs6904416	TT
KCNE4	rs960246	GG
HNF1A	rs2393791	TT
LOC1053	rs7600502	AA
PSMD3	rs8078723	TC
LOC1005	rs16993221	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22788528



Biomarkery

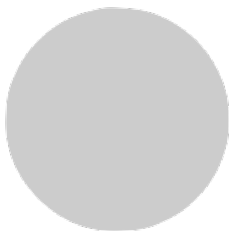
Poziom wapnia

Wapń jest niezbędny do prawidłowego funkcjonowania wielu narządów, a jego stężenie w surowicy jest ściśle regulowane.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CASR	rs1801725	GG
DGKD	rs1550532	GG
GCKR	rs780094	TC
LOC1019	rs10491003	TC
CARS	rs7481584	AG
LOC1053	rs7336933	AG
CYP24A1	rs1570669	AA
WDR81	rs12150338	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24068962

Biomarkery

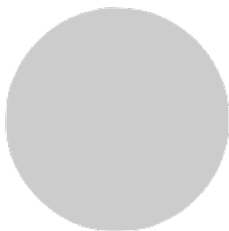
Poziom siarczanu dehydroepiandrosteronu

Siarczan dehydroepiandrosteronu (DHEAS) jest najobficiej krążącym steroidem wydzielanym przez nadnercza, jednak jego funkcja nie jest do końca znana. Stężenie w surowicy zmniejsza się znacznie wraz z wiekiem, co doprowadziło do teorii, że względny niedobór DHEAS może przyczynić się do rozwoju powszechnych chorób związanych z wiekiem lub do zmniejszenia długości życia.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ZKSCAN5	rs11761528	CC
SULT2A1	rs2637125	GG
SRP14	rs7181230	AA
HHEX	rs2497306	CC
LOC1079	rs2185570	TT
TRIM4	rs17277546	GG
BCL2L11	rs6738028	CG
ARPC1A	rs740160	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21533175



Biomarkery

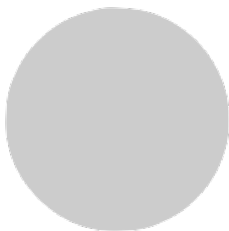
Liczba eozynofili

Eozynofile są wielofunkcyjnymi plejotropowymi leukocytami zaangażowanymi w inicjację i rozprzestrzenianie się odpowiedzi zapalnych, a zatem odgrywają ważną rolę w patogenezie chorób zapalnych.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IL1RL1	rs1420101	TC
LOC1027	rs12619285	AG
TMED10P	rs4857855	CC
SH2B3	rs3184504	CC
IRF1 IL5	rs4143832	GG
WDR36	rs2416257	TC
TNXB	rs2269426	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19198610



Biomarkery

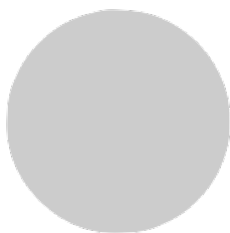
Poziom glikozylowanej hemoglobiny

Zmienność poziomu hemoglobiny glikozylowanej A1c (HbA1c) jest stosowana jako miara kontroli glikemii, a także jako kryterium diagnostyczne cukrzycy.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMEM79	rs6684514	GG
LOC1079	rs9399137	TC
FADS2	rs174570	CC
PIEZO1	rs9933309	CC
MYO9B	rs11667918	CC
ANK1	rs4737009	GG
FN3KRP	rs1046875	GG
ABCB11	rs3755157	CC
CDKAL1	rs7772603	TT
GCK	rs1799884	CC
LOC1053	rs13266634	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24647736

Biomarkery

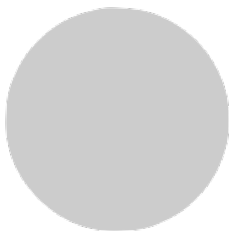
Poziom glicerofosfolipidów

Fosfoglicerydy lub glicerofosfolipidy są cząsteczkami lipidowymi z grupy fosfolipidów. Składają się z kwasu fosfatydowego, cząsteczki złożonej z glicerolu, w której estryfikowano dwa kwasy tłuszczowe (jeden nasycony, a drugi nienasycony) i grupę fosforanową.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PKD2L1	rs603424	GG
MYRF	rs174536	AA
MYRF	rs174537	GG
TMEM25	rs102275	TC
FADS1	rs174546	TC
FADS1	rs174547	TT
FADS2	rs968567	CC
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174578	TA
SGPP1	rs7157785	GG
TMEM22	rs1077989	AC
NTAN1	rs7200543	AG
NTAN1	rs6498540	AA
SPTLC3	rs680379	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26068415

Biomarkery

Poziom homocysteiny

Homocysteina (HC) jest aminokwasem siarkowym biorącym ważny udział w przenoszeniu grup metylowych w metabolizmie komórkowym. Uznano, że jest to czynnik wpływający na rozwój chorób sercowo-naczyniowych i mózgowo-naczyniowych.

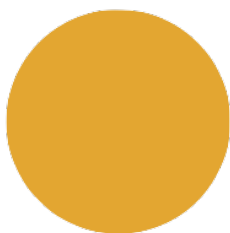
Ostatnie badania skupiły się na analizie związku między hiperhomocysteinemią (zwiększone stężenie homocysteiny w osoczu), a uszkodzeniem komórek neuronalnych w mechanizmach neurotoksycznych, takich jak m.in.: zwiększony stres oksydacyjny i wytwarzanie pochodnych homocysteiny, a także zwiększenie toksyczności białka β -amyloidu.

Homocysteina jest syntetyzowana jako produkt pośredni metabolizmu metioniny przez działanie enzymu adenozylotransferazy metioniny.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MTHFR	rs1801133	AG
MTR	rs2275565	GG
EEF1A1P4	rs9369898	AA
NOX4	rs7130284	CC
DPEP1	rs154657	AG
CBS	rs234709	CC
PRDX1	rs4660306	TC
SLC17A3	rs548987	CG
LOC1079	rs42648	AG
RPL12P33	rs2251468	CC
FGF21	rs838133	GG
TRDMT1	rs12780845	AA
NOX4	rs957140	GG
CBS	rs2851391	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz większe predyspozycje niż większość populacji do poziomów spoza normy.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23824729



Biomarkery

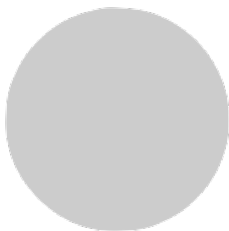
Poziomy IgE

Stężenie IgE w osoczu oraz atopia są cechami złożonymi genetycznie, a konkretne genetyczne czynniki ryzyka, które prowadzą do rozregulowania IgE i atopii klinicznej, są przedmiotem aktywnych badań.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FCER1A	rs2251746	TC
STAT6	rs1059513	TC
IL13	rs20541	GG
LOC1053	rs2523809	TG
HLA W	rs2571391	AC
ACKR1	rs13962	GG
MTCO3P	rs2858331	AA
OR10J7P	rs4656784	AA
LPP	rs9290877	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22075330



Biomarkery

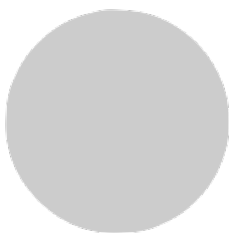
Poziom transferazy glutamyłowej gamma

Stężenia enzymów wątrobowych w osoczu są szeroko stosowane jako wskaźniki chorób wątroby.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PNPLA3	rs738409	CC
RNU6	rs6984305	TT
LOC1053	rs10819937	GG
ABO	rs579459	TC
JMJD1C	rs7923609	GG
FADS2	rs174601	TC
ST3GAL4	rs2236653	TT
ASGR1	rs314253	TT
ABHD12	rs7267979	GG
LOC1019	rs1497406	AG
CEPT1	rs1335645	AA
EFHD1	rs2140773	AA
SLC2A2	rs10513686	GG
HPRT1P2	rs6888304	AA
MLXIPL	rs17145750	TC
DLG5	rs754466	AA
EXOC3L4	rs944002	AG
RORA	rs339969	AC
CD276	rs8038465	CC
LOC1027	rs4581712	AA
SOX9 AS1	rs9913711	CC
FUT2	rs516246	TC
MICAL3	rs1076540	TC
GGT1	rs2073398	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22001757



Biomarkery

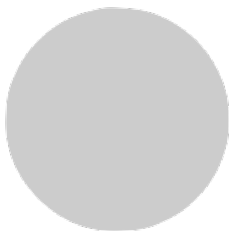
Poziomy enzymów wątrobowych

Testy enzymów wątrobowych w osoczu są szeroko stosowane klinicznie do diagnozowania chorób wątroby i monitorowania odpowiedzi na leczenie farmakologiczne. Istnieją znaczne dowody na to, że ludzka zmienność genetyczna wpływa na poziom enzymów wątrobowych w osoczu.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
JMJD1C	rs12355784	CC
JMJD1C	rs10761779	AA
LINC0136	rs9803659	TC
ADAMTS1	rs4962153	GG
PNPLA3	rs2281135	AG
NBPF3	rs1780324	AA
	rs657152	AC
GPLD1	rs9467160	AG
GGT1	rs4820599	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18940312



Biomarkery

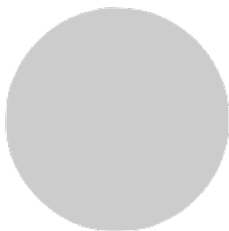
Poziomy magnezu

Powszechnie mierzone w surowicy kationy: magnezu, potasu i sodu, biorą udział w wielu procesach fizjologicznych, w tym w metabolizmie energii, funkcjonowaniu nerwów i mięśni, transdukcji sygnału oraz regulacji ciśnienia krwi.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MUC1	rs4072037	TC
SHROOM	rs13146355	GG
LOC1079	rs7965584	AA
LOC1019	rs3925584	TT
HOXD9	rs2592394	GG
MECOM	rs448378	AG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20700443

Biomarkery

Liczba monocytów we krwi

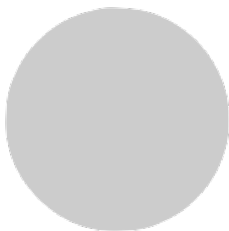
Monocyty są rodzajem białych krwinek - agranulocytów. To największe białe krwinki.

Ponieważ zauważa się, że liczba białych krwinek staje się głównym czynnikiem ryzyka przewlekłych chorób zapalnych, powiązania genetyczne różnych typów leukocytów, w szczególności liczby monocytów, dostarczają nowych informacji na temat genów i ścieżek do dalszych badań. Krążące w krwiobiegu monocyty odgrywają kluczową rolę w chorobach naczyniowych, takich jak powstawanie blaszek miażdżycowych.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ITGA4	rs2124440	AG
LINC0156	rs2712381	AC
ACKR2	rs2228467	TT
PTGR1	rs2273788	CC
IRF8	rs424971	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23314186



Biomarkery

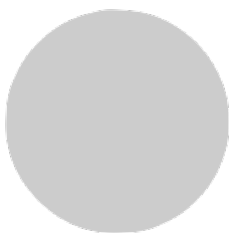
Liczba neutrofilii

Neutrofile to leukocyty (białe krwinki) granulocytopodobne, zwane także polimorfonuklearnymi (PMN). Liczba białych krwinek (WBC) jest powszechną miarą kliniczną stosowaną jako predyktor niektórych aspektów zdrowia, w tym odporności i stanu zakażenia. Liczba białych krwinek jest również złożoną cechą, która różni się między osobnikami i grupami dziedziczącymi.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CDK6	rs445	CC
MED24	rs8078723	TC
PSMD3	rs4794822	CC
AK12388	rs6936204	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25096241

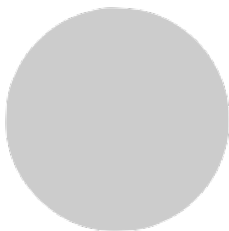


Biomarkery

Poziomy fosfolipidów

Długołańcuchowe wielonienasycone kwasy tłuszczowe n-3 (PUFA) można uzyskać z diety lub z kwasu α -liponowego (ALA) poprzez wydłużenie i desaturację.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21829377

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TMEM25	rs102275	TC
MYRF	rs174536	AA
RPLPOP2	rs1692120	AG
FADS1	rs174547	TT
FADS2	rs1535	AG
FADS2	rs174448	AG
FEN1	rs4246215	GG
UBXN4	rs16832011	AA
TMEM25	rs174538	AG
MYRF	rs174535	TC
FADS1	rs174550	TC
FADS2	rs174574	AC
ELOVL2	rs3798713	GC
BEST1	rs1109748	AC
LOC1019	rs1514178	TT
ELOVL2	rs3734398	CC
SYCP2L	rs4713103	TT
RAB3IL1	rs2521572	GG
DAGLA	rs198426	TT
GCKR	rs780094	TC
LOC1053	rs9586179	TT
RPS2P37	rs4963452	TT
STIM2	rs6844153	TC
ELOVL2	rs4711171	CC



Biomarkery

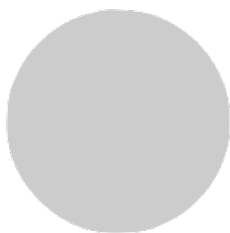
Poziom fosforu

Fosfor jest niezbędnym minerałem, który utrzymuje energię komórkową i mineralizuje szkielet. Ponieważ złożone działania transporterów jonów i hormonów regulacyjnych monitorują stężenie fosforu w surowicy, zróżnicowanie genetyczne może determinować międzyosobnicze różnice w zakresie metabolizmu fosforu.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
NBPF3	rs1697421	TT
CSTA	rs17265703	AA
IP6K3	rs9469578	CC
PDE7B	rs947583	TT
C12orf4	rs2970818	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20558539

Biomarkery

Poziom omega-6

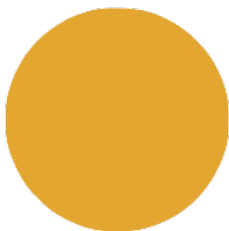
Omega-6 to niezbędne kwasy tłuszczowe, które mają zasadnicze znaczenie dla niektórych funkcji organizmu, jednak organizm ich nie wytwarza, co oznacza, że musi je pozyskiwać z diety. Odgrywają one istotną rolę w funkcjonowaniu mózgu oraz prawidłowym wzroście i rozwoju. Pomagają one również stymulować wzrost włosów i skóry, utrzymywać zdrowie kości, regulować metabolizm i wspomagać układ rozrodczy. Kwasy te znajdują się one głównie w orzechach, zbożach, olejach roślinnych, awokado i jajach. Nadmiar omega-6 we krwi może przyczynić się do wystąpienia chorób zapalnych, natomiast niskie stężenie może powodować zaburzenia skórne, takie jak egzema lub wypadanie włosów, zaburzenia czynności wątroby lub zaburzenia czynności nerek.

Badania na dużą skalę wykazały, że pewne warianty genu ELOVL2 powodują, iż u osób będących nosicielami tego wariantu występuje nieprawidłowe stężenie kwasów omega-6.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PDXDC1	rs2280018	AA
TMEM25	rs102275	TC
IL23R	rs7517847	TT
C10orf12	rs17009617	GG
FADS1	rs174550	TC
FADS2	rs2727270	CC
PDXDC1	rs1136001	GG
FTLP19	rs2069036	CC
FADS1	rs174547	TT
PDXDC1	rs4985155	AG
TMEM39	rs16829840	CC
PDXDC1	rs1741	GC
ELOVL2	rs2236212	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Na podstawie tego badania można stwierdzić, że Twoja predyspozycja do występowania nieprawidłowych poziomów jest ponadprzeciętna. Istotne mogą być również inne czynniki genetyczne i kliniczne.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24823311

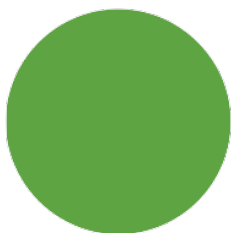
Biomarkery

Liczba płytek krwi

Płytki krwi to małe fragmenty komórek krwi. Ich zadaniem jest tworzenie zakrzepów krwi, które pomagają w leczeniu ran i zapobieganiu krwawieniom. Płytki krwi wytwarzane są przez szpik kostny. Problemy mogą pojawić się gdy masz za mało lub za dużo płytek krwi, lub nie spełniają one w sposób prawidłowy swojej roli.

Jeśli we krwi jest mało płytek krwi, zjawisko to nazywa się małopłytkowością i może wystąpić ryzyko umiarkowanego lub nawet ciężkiego krwawienia. Jeśli krew zawiera zbyt wiele płytek krwi, istnieje zwiększone ryzyko powstawania zakrzepów we krwi obwodowej.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz lepsze predyspozycje niż większość populacji do wyników w normie.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22139419

Twoja mapa

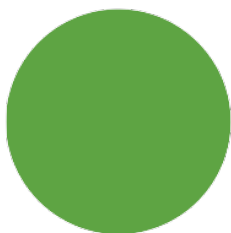
Gene	SNP	Genotypu
MFN2	rs2336384	TT
DNM3	rs10914144	TC
TMCC2	rs1668871	TT
GCSAML	rs7550918	TT
TRIM58	rs3811444	TT
EHD3	rs625132	AG
THADA	rs17030845	TT
LOC3398	rs7641175	AA
ARHGEF3	rs1354034	TC
PDIA5	rs3792366	AG
KLHL8	rs7694379	GG
F2R	rs17568628	TT
MEF2C	rs700585	TC
IRF1	rs2070729	AC
LRRC16A	rs441460	AA
HLA B	rs3819299	TT
HLA DOA	rs399604	TT
RN7SL26	rs210134	GG
LOC1079	rs9399137	TC
LOC1027	rs342275	TC
HYAL4	rs4731120	AA
PLEC	rs6995402	TC
AK3	rs409801	TC
RCL1	rs13300663	GG
CDKN2A	rs3731211	TA
PSMD13	rs505404	TT
FEN1	rs4246215	GG
CBL	rs4938642	GG
LOC1053	rs7342306	GG
BAZ2A	rs941207	CC
SH2B3	rs3184504	CC

Biomarkery

Ilość hemoglobiny

Hemoglobina to białko obecne w czerwonych krwinkach, które przenosi tlen do narządów i tkanek organizmu oraz transportuje dwutlenek węgla z narządów i tkanek z powrotem do płuc. Jeśli poziom hemoglobiny jest niższy niż normalnie, oznacza to, że mamy niską liczbę czerwonych krwinek (niedokrwistość).

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz lepsze predyspozycje niż większość populacji do wyników w normie.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20139978

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PRKCE	rs10168349	GG
ABO	rs495828	TG
LOC1053	rs7173947	TT
ALPL	rs2242420	CC
GPLD1	rs6911965	TT
PNPLA3	rs2896019	TT
BRAP	rs3782886	TT
MRC1	rs2477664	TT
LOC1053	rs9820070	CC
SLC14A2	rs4890568	AA
LOC1053	rs11709625	CC
CD163	rs7136716	AG
ALDH2	rs671	GG
TMPRSS6	rs5756504	TC
PRKCE	rs10495928	AG
LIPC	rs1077834	TT
LOC1019	rs7350481	CC
HERPUD1	rs3764261	CC
LPL	rs12678919	AG
LOC1079	rs7775698	TC
TMPRSS6	rs2413450	CC
WDR72	rs10518733	AC
TNFRSF1	rs4273077	AA
RPS11	rs2280401	AA
HBA2	rs2858942	AC
RCL1	rs2236496	TT
LINC008	rs4916483	TT
TMPRSS6	rs855791	AA
LOC6454	rs632057	GG
DENND4	rs6494537	CC
TYMP	rs470119	CC



Biomarkery

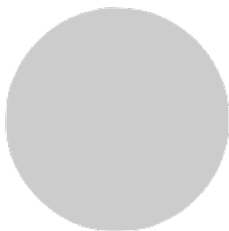
Poziom albuminy w surowicy

Albumina w surowicy jest najbardziej obfitym białkiem osocza (60%), wykorzystywanym do transportu białek, kwasów tłuszczowych, hormonów, leków, itp.. Jest syntetyzowana w wątrobie. Wiele zaburzeń jest związanych ze zmiennymi stężeniami białka w surowicy, w tym niedożywienie, nowotwory oraz choroby sercowo-naczyniowe, choroby nerek i stany zapalne.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MIR22HG	rs11078597	TT
ACTBP9	rs694419	CC
RPS11	rs2280401	AA
FRMD5	rs16948098	GG
TNFRSF1	rs4561508	CC
FKBPL	rs204999	AG
LOC1079	rs2675609	CC
HPN AS1	rs11671010	TC
CHRNA3	rs12914385	TC
ELL2	rs3777200	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100



Biomarkery

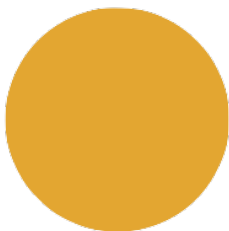
Całkowity poziom białka w surowicy

Wiele zaburzeń jest związanych ze zmienionymi stężeniami białka w surowicy, w tym niedożywienie, nowotwór oraz choroby sercowo-naczyniowe, choroby nerek i stany zapalne.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TNFRSF1	rs4561508	CC
intergeni	rs204999	AG
FNDC4	rs1260326	TC
ARID5B	rs2675609	CC
FCGRT	rs2280401	AA
ELL2	rs3777200	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz większe predyspozycje niż większość populacji do poziomów spoza normy.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23022100



Biomarkery

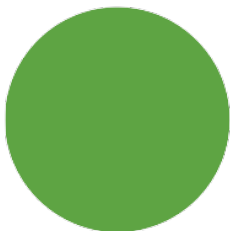
Poziomy hormonów płciowych

Czynniki genetyczne silnie wpływają na poziomy hormonów płciowych, jednak mechanizmy regulujące je nie są w pełni znane.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ZNF789	rs148982377	CC
LOC1462	rs117145500	AA
LOC1053	rs11031002	TT
ANO2	rs117585797	CC
ZKSCAN5	rs34670419	GG
SLC22A2	rs112295236	CC
SULT2A1	rs2637125	GG
LOC1027	rs12294104	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz lepsze predyspozycje niż większość populacji do wyników w normie.

Więcej informacji:

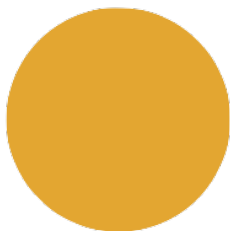
www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/26014426

Biomarkery

Poziom hormonu tarczycy

Hormon tarczycy jest niezbędny do prawidłowego metabolizmu i rozwoju, a jawne zaburzenia czynności tarczycy prowadzą do częstych zaburzeń endokrynologicznych, które dotyczą około 10% osób w ciągu całego życia. Ponadto, nawet łagodne zmiany czynności tarczycy są związane ze zmianami masy ciała, migotaniem przedsionków, osteoporozą i zaburzeniami psychicznymi.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz większe predyspozycje niż większość populacji do poziomów spoza normy.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23408906

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PDE8B	rs6885099	AG
PDE10A	rs753760	GC
LOC1053	rs10799824	GG
LOC1053	rs3813582	TT
LOC1079	rs9472138	CC
LINC0151	rs11755845	CC
LOC1079	rs10032216	TT
LOC1019	rs13015993	AA
SOX9	rs9915657	TT
NFIA	rs334699	GG
FAM227B	rs10519227	TT
PRDM11	rs17723470	TC
DET1	rs17776563	GG
INSR	rs4804416	TG
	rs657152	AC
ITPK1	rs11624776	AA
NRG1	rs7825175	GG
LINC006	rs1537424	TC
SASH1	rs9497965	CC
GLIS3	rs1571583	GG
DIO1	rs2235544	AC
LHX3	rs7860634	AA
KRT18P13	rs7045138	TC
LOC1053	rs11726248	GG
LPCAT2	rs6499766	AA
LOC1005	rs7240777	GG



Biomarkery

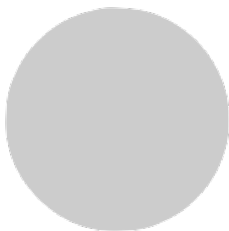
Poziom kwasu moczowego

Wysokie poziomy kwasu moczowego w surowicy powodują dnę moczanową i są czynnikiem ryzyka chorób sercowo-naczyniowych i cukrzycy.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PDZK1	rs12129861	AG
GCKR	rs780094	TC
SLC2A9	rs734553	TT
ABCG2	rs2231142	GG
LRRC16A	rs742132	AG
SLC17A1	rs1183201	AT
SLC16A9	rs12356193	AA
SLC22A11	rs17300741	AA
SLC22A11	rs505802	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19503597

Biomarkery

Liczba białych krwinek

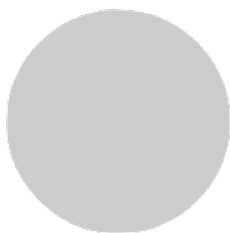
Białe krwinki są rodzajem komórek krwi, które produkowane są w szpiku kostnym i znajdują się w krwi i tkankach limfatycznych. Białe krwinki są częścią układu odpornościowego organizmu. Pomagają one organizmowi zwalczać infekcje i inne choroby. Białe krwinki dzielą się na: granulocyty (neutrofile, eozynofile i bazofile), monocyty i limfocyty (komórki T i komórki B).

Liczba białych krwinek jest powszechnym pomiarem klinicznym realizowanym na podstawie kompletnych testów morfologii krwi i różni się znacznie u zdrowych osób.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LINC0156	rs4328821	AA
EPS15L1	rs10411936	AG
LOC1019	rs1449263	TC
LINC0156	rs9880192	GC
CCDC26	rs10098310	AG
LOC1053	rs10980800	TT
PSMD3	rs8078723	TC
HCG22	rs2517510	TG
PSMD3	rs4794822	CC

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21738480



Biometryka

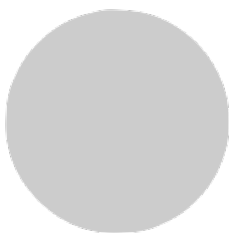
Modyfikacja struktur serca

Echokardiograficzne obrazowanie struktury i funkcji lewej komory (LV) może wykazywać dziedziczne fenotypy możliwej choroby sercowo-naczyniowej.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLC35F1	rs89107	GG
TMEM23	rs17132261	CC
SMG6	rs10852932	TG
PRDM6	rs17470137	AG
HMGA2	rs4026608	TT
LOC1005	rs10770612	AA
LOXL1	rs893817	AG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych wymiarów

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19584346

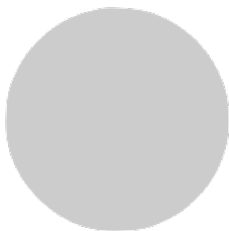


Biometryka

Poziomy gęstości kości

Gęstość mineralna kości (BMD) jest najczęściej stosowanym wskaźnikiem ryzyka złamań.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję do normalnych poziomów.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
FABP3P2	rs9533090	CC
ARHGAP1	rs7932354	TC
AXIN1	rs9921222	TC
TMEM26	rs1053051	TC
RPS3AP2	rs13336428	AG
C17orf53	rs227584	AC
FAM210A	rs4796995	AG
CCDC170	rs4869742	TC
CPED1	rs13245690	AA
LOC1001	rs4817775	CC
CPN1	rs7084921	CC
LOC1053	rs430727	TC
LOC1079	rs1564981	AG
DCDC5	rs163879	TC
RHEBL1	rs12821008	CC
DNM3	rs479336	GG
LOC1079	rs2887571	AA
FOXL1	rs10048146	AA
FUBP3	rs7851693	CC
CSRNP3	rs1346004	GG
GPATCH1	rs10416218	TC
HOXC6	rs736825	CG
IDUA	rs3755955	AG
LOC1053	rs1878526	GG
JAG1	rs3790160	CC
KCNMA1	rs7071206	TT
KIAA2018	rs1026364	TG
LOC1053	rs7953528	TT
LEKR1	rs344081	TT
RPL37AP	rs10835187	TC
LRP5	rs3736228	CC

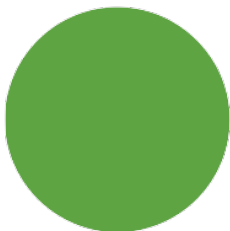


Biometryka

Tętno

Wysokie tętno spoczynkowe wiąże się ze zwiększonym ryzykiem chorób sercowo-naczyniowych.

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz lepsze predyspozycje niż większość populacji do wyników w normie.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23583979

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
TFPI	rs4140885	GG
LOC1053	rs180242	AA
RNU3P3	rs17796783	TC
SYT10	rs7980799	CC
LOC1053	rs17287293	AG
CD46	rs11118555	TT
MYH6	rs365990	AA
LOC1053	rs1015451	TT
ACHE	rs13245899	AA
FADS1	rs174549	GG
SLC35F1	rs11153730	TC
KIAA1755	rs6127471	TC
CCDC141	rs17362588	GG
GNB4	rs7612445	GG
CHRM2	rs2350782	TT
NKX2 5	rs6882776	GG
LOC1053	rs13030174	AC
FNDC3B	rs9647379	CG
RFX4	rs2067615	AT
CPNE8	rs826838	TT
RBFOX1	rs11645781	GG
SLC10A7	rs10213084	GG
RNU4	rs11154027	TC
LOC1079	rs11578508	AA
HMG2P	rs17083533	GG
LOC1019	rs7722600	AA



Biometryka

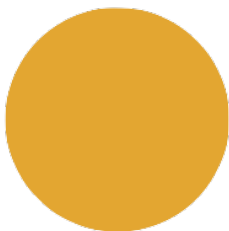
Tętno spoczynkowe

Wyższe tętno spoczynkowe powiązано ze zwiększonym ryzykiem wystąpienia choroby sercowo-naczyniowej.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1053	rs9398652	CC
MYH6	rs452036	GG
NGDN	rs223116	GG
LOC1053	rs17287293	AG
SLC35F1	rs281868	GG
SLC12A9	rs314370	TT
UFSP1	rs12666989	GG
FADS1	rs174547	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz większe predyspozycje niż większość populacji do poziomów spoza normy.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20639392



Cechy

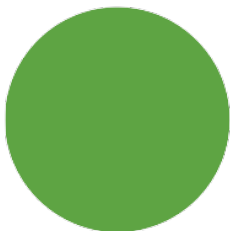
Spirometria funkcji płuc

Wymuszona pojemność życiowa (FVC), spirometryczna miara czynności płuc, odzwierciedla objętość płuc i służy do diagnozowania oraz kontrolowania chorób płuc.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EFEMP1	rs1430193	TT
BMP6	rs6923462	CC
MIR129 2	rs4237643	TT
PRDM11	rs2863171	AA
WFOX	rs1079572	AG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz lepsze predyspozycje niż większość populacji do wyników w normie.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/24929828



Cechy

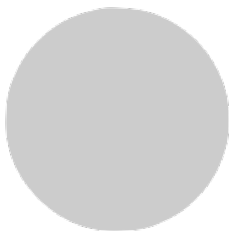
Wczesna menopauza

Menopauza jest zaprzestaniem funkcji rozrodczej jajników ludzkich. Ten etap życia związany jest z jedną z głównych zmian hormonalnych u kobiet, charakteryzującą się zmniejszeniem wydzielania estrogenu, progesteronu, a w mniejszym stopniu również testosteronu. Wpływa na samopoczucie kobiety i wiąże się z kilkoma głównymi chorobami związanymi z wiekiem, takimi jak choroby sercowo-naczyniowe, rak piersi, zapalenie kości i stawów oraz osteoporoza.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
EXO1	rs1635501	TC
FNDC4	rs2303369	TC
TLK1	rs10183486	TC
UIMC1	rs365132	TG
SYCP2L	rs2153157	AG
ASH2L	rs2517388	TT
LOC1027	rs12294104	CC
PRIM1	rs2277339	TT
TDRD3	rs4886238	GG
POLG	rs2307449	TG
GSPT1	rs10852344	TT
TMEM150	rs11668344	AA
NLRP11	rs12461110	GG
MCM8	rs16991615	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22267201



Cechy

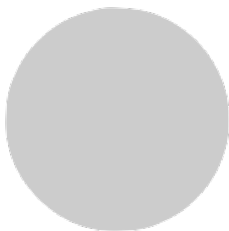
Predyspozycje do palenia tytoniu

Spójne, aczkolwiek pośrednie dowody wskazują na to, że czynniki genetyczne mają wpływ na zachowania związane z paleniem tytoniu.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HECTD2	rs1329650	TG
RAB4B	rs3733829	GG
BDNF	rs6265	CC
FAM163B	rs3025343	GG

Co mówi Twoja genetyka?



Według tego badania posiadasz podobną do większości populacji predyspozycję.

Więcej informacji:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20418890

Farmakogenetyka: Kardiologia

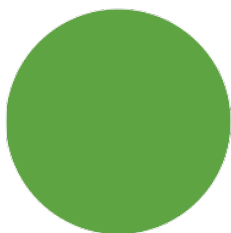
Prawastatyna

Prawastatyna jest środkiem obniżającym poziom cholesterolu, który należy do klasy leków znanych jako statyny. Został on uzyskany z mikrobiologicznej transformacji mewastatyny, pierwszej odkrytej statyny. Jest to dihydroksykwasy o otwartym pierścieniu z grupą 6'-hydroksylową, który nie wymaga aktywacji *in vivo*. Prawastatyna jest jedną ze statyn o najłagodniejszym działaniu, uważa się jednak, że jej zwiększona hydrofilowość zapewnia korzyści, takie jak minimalna penetracja przez błony lipofilowe komórek obwodowych, zwiększona selektywność dla tkanek wątroby i zmniejszone działania niepożądane w porównaniu z lowastatyną i symwastatyną.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
HMGCR	rs17244841	AA

Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem AA leczonych statynami istnieje większe prawdopodobieństwo odpowiedzi na leczenie, w porównaniu do pacjentów z genotypem A lub TT.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na odpowiedź pacjenta na leczenie statynami.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15199031>

Farmakogenetyka: Kardiologia

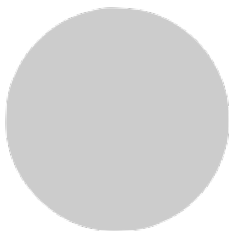
Symwastatyna

Symwastatyna jest środkiem obniżającym poziom lipidów uzyskanym syntetycznie z fermentacji *Aspergillus terreus*. Jest silnym inhibitorem reduktazy 3-hydroksy-3-metyloglutarylo-koenzymu A (reduktazy hydroksymetyloglutarylo-COA), która jest enzymem ograniczającym szybkość biosyntezy cholesterolu. Może również zakłócać produkcję hormonów steroidowych. Z powodu indukcji wątrobowych receptorów LDL zwiększa się rozkład cholesterolu LDL.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
SLCO1B1	rs4149056	TT

Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem TT może występować zmniejszone ryzyko miopatii związanej z symwastatyną.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na ryzyko wystąpienia toksyczności u pacjenta.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/28482130>

Farmakogenetyka: Kardiologia

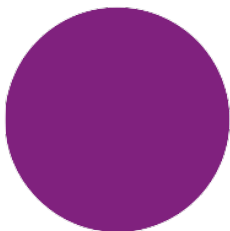
Warfaryna

Warfaryna jest doustnym lekiem przeciwzakrzepowym stosowanym w celu zapobiegania powstawaniu zakrzepów i zatorów. Hamuje produkcję czynników krzepnięcia zależnych od witaminy K, a tym samym zmniejsza zdolność krzepnięcia krwi. Jej wolne działanie sprawia, że zazwyczaj potrzeba więcej niż jednego dnia, aby zauważyć efekt po pierwszej dawce. Istnieje pewne ryzyko związane z terapią warfaryną, takie jak nadmierne krwawienie, interakcje między lekami i wady wrodzone, dlatego pacjenci przyjmujący lek powinni być dokładnie monitorowani przez lekarza. W celu przeciwdziałania reakcji warfaryny można podawać wysokie dawki witaminy K, chociaż całkowite zahamowanie często występuje tylko do 12-24 godzin po podaniu.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
VKORC1	rs9923231	CC

Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem CC może występować zapotrzebowanie na większą dawkę warfaryny w porównaniu do pacjentów z genotypem TC lub TT.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na zapotrzebowanie pacjenta na dawkę warfaryny.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/gtr/conditions/CN078029>

Farmakogenetyka: Neurologia

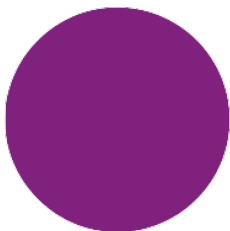
Bupropion

Bupropion lub chlorbutyloketoamfetamina (sprzedawany pod markami Odranal, Wellbutrin, Zyban, Zyntabac, Voxra, Budeprion, Prexaton, Elontril lub Aplenzin, a wcześniej znany jako amfibutamon) jest lekiem o właściwościach psychostymulujących. Wskazany jako lek przeciwdepresyjny, pomagający rzucić palenie, należące do klasy inhibitorów wychwytu zwrotnego dopaminy i noradrenaliny (IRDN).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
ANKK1	rs1800497	AA

Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem AA leczeni bupropionem rzadziej rzucają palenie niż pacjenci z genotypem GG.

Jednak inne badanie przeczy tej tezie. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na zdolność pacjenta do rzucenia palenia.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/15492764>

Farmakogenetyka: Onkologia

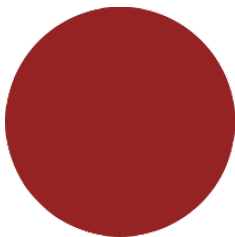
Metotreksat

Metotreksat, znany również pod skrótem MTX, jest analogiem kwasu foliowego stosowanym w leczeniu raka i chorób autoimmunologicznych, takich jak reumatoidalne zapalenie stawów i łuszczyca. Wykazuje silne działanie przeciwzapalne w wyniku hamowania enzymu, zmniejszenia różnych elementów metabolicznych i gromadzenia się adenozyiny - zarówno wewnątrzkomórkowej, jak i pozakomórkowej.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
MTHFR	rs1801133	AG

Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem AG i białaczką lub chłoniakiem leczeni metotreksatem: 1) mogą wykazywać gorszą odpowiedź na leczenie 2) może występować zwiększone ryzyko toksyczności 3) mogą wymagać niższej dawki metotreksatu i 4) może występować większe ryzyko niedoboru folianów w porównaniu do pacjentów o genotypie GG. Lub mogą 1) mieć lepszą odpowiedź na leczenie 2) mieć mniejsze ryzyko toksyczności i 3) wymagać wyższej dawki metotreksatu w porównaniu do genotypu AA.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22143415>

Farmakogenetyka: Onkologia

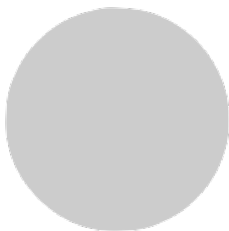
Winkrystyna

Winkrystyna jest przeciwnowotworowym alkaloidem izolowanym z barwinka Vinca Rosea. Jest sprzedawany pod różnymi markami, z których wiele ma różny skład, takie jak Marqibo (zastrzyk liposomalny) i Vincasar. Winkrystyna jest wskazana w leczeniu ostrej białaczki, chłoniaka złośliwego, choroby Hodgkina, ostrej erythremii i ostrej panmyelozy. Siarczan winkrystyny jest często wybierany w ramach chemioterapii ze względu na brak znacznej supresji szpiku kostnego (w zalecanych dawkach) i toksyczność kliniczną (neuropatia).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
LOC1009	rs924607	TC

Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem TC może wystąpić zmniejszone, ale nie nieobecne, ryzyko rozwoju chorób obwodowego układu nerwowego podczas leczenia winkrystyną w porównaniu z pacjentami z genotypem TT. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na odpowiedź pacjenta na winkrystynę.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25710658>

Farmakogenetyka: Onkologia

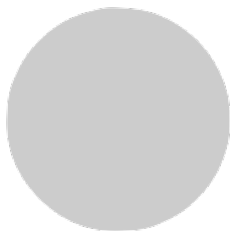
Fluorouracyl, kapecytabina, analogi pirymidyny

5-fluorouracyl, znany również jako 5-FU, jest silnym antymetabolitem stosowanym w leczeniu raka. Jest to lek, który blokuje reakcję metylacji kwasu dezoksyurydylowego w celu przekształcenia go w kwas tymidylowy poprzez hamowanie enzymu ważnego dla syntezy tymidyny, która, będąc częścią cząsteczki DNA zatrzymuje jej tworzenie. Lek jest specyficzny dla cyklu fazy komórkowej, fazy S. 5-Fluorouracyl bierze udział w syntezie DNA i w ograniczonym stopniu hamuje tworzenie RNA. Oba działania łączą się w celu wytworzenia nierównowagi metabolicznej, która powoduje śmierć komórki. Hamująca aktywność leku, ze względu na jego analogię z uracylem, wpływa na szybki wzrost komórek nowotworowych, które preferencyjnie wykorzystują cząsteczkę uracylu do biosyntezy kwasu nukleinowego. Skutki pozbawienia DNA i RNA atakują komórki, które rosną i mnożą się w sposób niekontrolowany bardziej niż normalne komórki.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
DPYD	rs67376798	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem TT leczeni chemioterapią opartą na fluoropirymidynie mogą mieć 1) zwiększoną eliminację leku oraz 2) obniżone, ale nie nieobecne ryzyko i obniżenie toksyczności leku, szczególnie biegunki. Połączenie (FOLFOX, FOLFIRI lub FEC) i podawanie leku może wpływać na ryzyko toksyczności. Inne czynniki genetyczne i kliniczne również mogą odgrywać rolę.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/17700593>

Farmakogenetyka: Inne

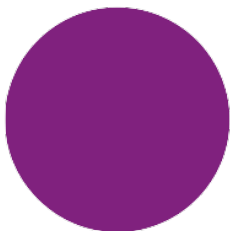
Interferon alfa - 2b

Peginterferon alfa-2b jest postacią rekombinowanego interferonu stosowaną jako część terapii skojarzonej w leczeniu przewlekłego wirusowego zapalenia wątroby typu C, zakaźnej choroby wątroby wywołanej zakażeniem wirusem zapalenia wątroby typu C (HCV).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IFNL3	rs12979860	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem TC i genotypem 1 wirusa zapalenia wątroby typu C mogą wykazywać niższą odpowiedź (trwałą odpowiedź wirusologiczną, SVR) po podaniu interferonu alfa peg (2a, 2b) i rybawiryny. Mogą również mieć mniejszy spontaniczny klirens w ostrych zakażeniach HCV niż pacjenci z genotypem CC. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na odpowiedź pacjenta na interferonu peg i rybawirynę.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>

Farmakogenetyka: Inne

Rybawiryna

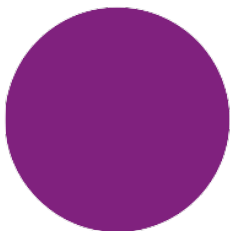
Rybawiryna znana również jako virazol, jest syntetycznym nukleozydem, w którym zasadą azotową jest triazolokarboksyamid, działający jako środek przeciwwirusowy. Rybawiryna może być podawana doustnie, miejscowo i wziewnie.

Rybawiryna hamuje wzrost zarówno wirusów DNA, jak i RNA in vitro, takich jak myksowirus, paramyksowirus, arenavirus, bunyawirus, wirus opryszczki, adenowirus i pokswirus.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
IFNL3IFN	rs12979860	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem TC i genotypem 1 wirusowego zapalenia wątroby typu C mogą wykazywać niższą odpowiedź (trwałą odpowiedź wirusologiczną, SVR) po podaniu interferonu alfa peg (2a, 2b) i rybawiryny. Mogą również mieć mniejszy spontaniczny klirens w ostrych zakażeniach HCV niż pacjenci z genotypem CC. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na skuteczność leczenia.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/21145807>

Farmakogenetyka: Inne

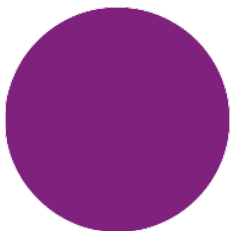
Takrolimus

Takrolimus (również FK-506 lub Fujimycyna) jest lekiem immunosupresyjnym, który stosuje się głównie po przeszczepie narządu w celu zmniejszenia aktywności układu odpornościowego pacjenta, co ma zmniejszyć ryzyko odrzucenia narządu. Jest także stosowany w preparatach do stosowania miejscowego w leczeniu ciężkiego atopowego zapalenia skóry, ciężkiego opornego zapalenia błony naczyniowej oka, po przeszczepach szpiku kostnego i przy bielactwie nabytym. Takrolimus jest chemicznie znany jako makrolid. Zmniejsza aktywność izomerazy peptydylo-prolilowej poprzez wiązanie z immunofiliną FKBP-12 (białko wiążące FK506), tworząc nowy kompleks. Ten kompleks FKBP12-FK506 oddziałuje i hamuje kalcyneurynę, hamując w ten sposób transdukcję sygnału limfocytów T i transkrypcję IL-2.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CYP3A4	rs2740574	TT

Co mówi Twoja genetyka?



Biorcy przeszczepu z genotypem TT (CYP3A4) mogą wymagać zmniejszonej dawki takrolimusu w porównaniu do pacjentów z genotypem TC lub CC. Inne czynniki genetyczne i kliniczne, takie jak CYP3A5, mogą również wpływać na zapotrzebowanie pacjenta na dawkę.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23778326>

Farmakogenetyka: Ból

Meperydyna

Petydyna (INN), ogólnie znana jako meperydyna, to lek przeciwbólowy o działaniu narkotycznym, który działa jako depresor układu nerwowego i jest stosowany do łagodzenia bólu o średniej lub wysokiej intensywności. Ten lek jest znany przede wszystkim pod nazwami handlowymi takimi jak: Dolantin, Demerol i Dolargan.

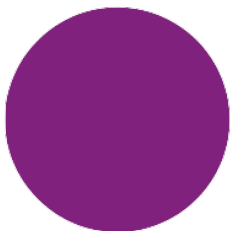
Petydyna należy do grupy syntetycznych opioidów, a dokładniej do rodziny fenylopiperydyn (rodzina o strukturze i właściwościach farmakologicznych innych niż leki z rodziny fenylopropyloamin, takich jak metadon). Podobnie jak inne opioidy, powoduje uzależnienie i zespół odstawienia jeśli zostanie odstawiona nagle po kilku dniach podawania, dlatego dawkę należy zmniejszać stopniowo.

Ma wyjątkową właściwość wśród opioidów do blokowania kanałów jonowych, w ten sposób zapewnia również działanie przeciwbólowe poprzez miejscowy mechanizm znieczulający.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CREB1	rs2952768	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem TC mogą mieć niższe zapotrzebowanie na opioidowe środki przeciwbólowe po operacji.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne również mogą odgrywać rolę.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

Farmakogenetyka: Ból

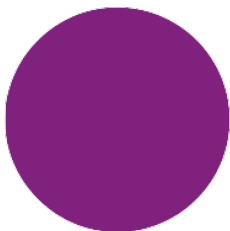
Morfina

Morfina jest substancją kontrolowaną, agonistą receptorów opioidowych stosowanym w premedykacji, znieczuleniu, analgezji, leczeniu bólu związanego z niedokrwieniem mięśnia sercowego oraz duszności związanej z ostrą niewydolnością lewej komory i obrzękiem płuc. Jest to biały, krystaliczny, bezwonny i rozpuszczalny w wodzie proszek.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CREB1	rs2952768	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem TC mogą mieć niższe zapotrzebowanie na opioidowe środki przeciwbólowe po operacji.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą wpływać na zapotrzebowanie pacjenta na dawkę opioidu.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

Farmakogenetyka: Ból

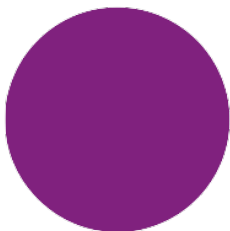
Pentazocyna

Pentazocyna jest bardzo silnym, syntetycznym, opioidowym lekiem przeciwbólowym z serii Benzazocine (Benzomorphan). Pentazocyna jest sprzedawana pod wieloma nazwami, takimi jak Talwin (z naloksonem) i Talacen (z paracetamolem).

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
CREB1	rs2952768	TC

Co mówi Twoja genetyka?



Pacjenci z genotypem TC mogą mieć niższe zapotrzebowanie na opioidowe środki przeciwbólowe po operacji.

Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą wpływać na zapotrzebowanie pacjenta na dawkę opioidu.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23183491>

Farmakogenetyka: Ból

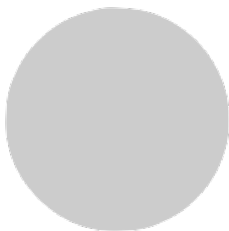
Aspiryna

Kwas acetylosalicylowy lub ASA (C₉H₈O₄), popularnie znany jako aspiryna, nazwa marki, która stała się powszechnie stosowana, jest lekiem z rodziny salicylanów. Jest stosowany jako lek uśmierzający ból (przeciwbólowy), gorączkę (przeciwgorączkowy) i stany zapalne (przeciwzapalny), ze względu na nioselektywne hamujące działanie cyklooksygenazy.

Twoja mapa

Gene	SNP	Genotypu
PTGS1	rs10306114	AA

Co mówi Twoja genetyka?



U pacjentów z genotypem AA leczonych aspiryną mogą wystąpić zmniejszone, ale nie nieobecne, ryzyko braku odpowiedzi na aspirynę w porównaniu z pacjentami z genotypem AG lub GG. Inne czynniki genetyczne i kliniczne mogą również wpływać na odpowiedź pacjenta na aspirynę.

Więcej informacji:

<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/16493486>

24Genetics



24Genetics Europe HQ
Paseo de la Castellana, 95
Planta 15 A
Madrid 28046
Spain
+34 910 059 099

24Genetics USA HQ
100 Cambridge St.
14th Floor
Boston MA 02114
Massachusetts - US
+1 (617) 861-2586

UK Cambridge
+44 1223 931143

24Genetics México
Torre Magenta
Paseo de la Reforma, 284
Planta 17
Colonia Juárez
Ciudad de México 06600
México
+52 (55) 9171 2060

[24Genetics.com](https://www.24Genetics.com)