

# GeneWell® DNA testi raport

XY

Proovi ID 1111

Tulemuse väljastamise kuupäev 11/06/2021

### Hea GeneWell® testi tellija

GeneWell® test on mõeldud inimesele, kes hoolib oma tervisest ja soovib olla teadlik oma personaalsetest terviseriskidest.

GeneWell® test on suurepärase valik hindamaks Teie päriliku eelsoodumust erinevate haiguste võimaliku väljakujunemise suhtes.

Käesolevas raportis antakse põhjalik ülevaade Teie geneetilisest taustast tingitud terviseriskidest ja soovitused, kuidas vajadusel muuta oma elustiili tervislikumaks.

Meie eesmärk on tõlkida geeniandmed selgeteks vastusteks ja lähtuvalt geneetilisest eelsoodumusest aidata inimestel langetada teadlikke otsuseid oma tervisekäitumise osas.

Meie eksperdid pakuvad usaldusväärset tuge testi tulemuste selgitamisel ja isikliku lahenduse leidmisel tervislikuks eluviisiks. Kui Teil on küsimusi, võtke meiega kindlasti ühendust ja me vastame Teile meeleldi.

**Teie Genorama meeskond**

## Sissejuhatus

Meie geneetilise riskihindamise test põhineb uusimatel teadus- ja meditsiiniuuringute tulemustel. Raporti erinevates osades saate teada oma haigusriskid valitud haiguste kohta ning vastavad tervisekäitumisalased soovitusel.

GeneWell® testi raport koosneb järgmistest osadest:

**Kokkuvõte** sisaldab Teie haigusriske valitud haiguste suhtes võrrelduna Euroopa päritoluga populatsiooni keskmiste haigusriskidega.

**Teie testi tulemused** sisaldavad üksikasjalikku selgitust koos haigusrisi kirjeldavate graafikutega ja soovitusi riskide vähendamiseks.

**Haiguste ülevaade** annab teavet valitud haiguste kohta.

**Geneetiliste markerite nimekiri** sisaldab informatsiooni analüüsitud markerite kohta.

**Mõisted** selgitavad raportis kasutatud termineid.

**Teie risk** näitab tõenäosust nimetatud haiguse avaldamiseks elu jooksul. Riski arvutamisel võetakse arvesse uuritud geneetilisi markereid ja soopõhist keskmist riski.

**Keskmine risk** arvutatakse Euroopa päritoluga populatsiooni andmete põhjal. Te saate võrrelda enda haigusrisi populatsiooni keskmise riskiga. Palume meeles pidada, et riskiarvutus võtab arvesse ainult geneetilisi tegureid.

Keskonnategurid nagu suitsetamine, toitumine, stress ja füüsiline aktiivsus avaldavad suurt mõju testitavate haiguste kujunemisele. Isegi kui Teie geneetiline risk teatud haiguse suhtes on madal, võib Teil elu jooksul see haigus ilmnedagi või vastupidi, kõrge riski korral ei pruugi vastav haigus tekkida.

---

### Lisateave

Geneetiline soodumus komplekshaiguste tekkeks on määratud mitmete geenide omavahelisest koostmõjust ning geenide ja keskkonnatingimuste koostmõjust. Seega, haigusrisi hindamisel on geneetiline taust ainult üks komponent haiguse kujunemisel. Väga olulist rolli mängivad ka keskkonnafaktorid ja elustiil. Haiguse kujunemise koguriski hindamine ei saa põhineda ainult geneetilise informatsiooni analüüsil. Enamike haiguste puhul teame ja analüüsime antud testis vaid üksikuid gene, mis moodustavad vaid väikese osa koguriskist. Kõrgenenud risk haiguse kujunemiseks ei tähenda tingimata haiguse teket, samuti ei tähenda madal risk, et haigus ei võiks tekkida kui keskkonnafaktorid või teised analüüsi hetkel teadmata/analüüsitud riskifaktorid vähendavad või suurendavad haiguse kujunemise võimalust. Riski hindamine võtab arvesse riski üldpopulatsiooni kohta, mis ei tähenda üks-ühele riski populatsiooni üksikisiku kohta.

Geneetilise testi tõlgendamisel tuleb arvesse võtta, et praegused teadmised haiguste geneetikast ja erinevate geenide koostmõjust võivad olla mittetäielikud ja võivad tulevikus muutuda uute teaduslike avastuste tõttu. Mistahes ebatäpne või eksitav teave ning juhendile mittevastav tegevus võib põhjustada ebatäpset tõlgendust. Antud raport edastatakse Teile vaid informatiivsel eesmärgil ning see ei asenda diagnostilist analüüsi ja arsti külastust, nõuandeid ega teenuseid.

Genorama OÜ, selle osakonnad, tütar- ja emaettevõtted ning selle töötajad ei vastuta otsese, põhjusliku, kaudse ega muu kahju eest, mis võib tuleneda geneetilisest testimisest ja selle tulemuste kasutamisest, sh vastutust isikukahju või surma eest.

## Kokkuvõte

Haiguse nimi	Riski tase	Teie riski %	Keskmine riski %	Geneetiline risk
Alzheimeri tõbi	kõrgem	26	10	2.6
Auraga migreen	madalam	15	18	0.85
B12-vitamiin	normaalne			
B6-vitamiin	kõrgem			
Basaalrakuline kartsinoom	madalam	23	33	0.7
D-vitamiin	veidi kõrgem			
Eesnäärmevähk	keskmine	15	16	0.94
Eksfoliatiivne glaukoom	kõrgem	21	15	1.4
Folaadi ainevahetus	keskmine			
Graves'i tõbi	madalam	0.67	1.2	0.58
Intrakraniaalne aneurüsm	keskmine	2.9	3.2	0.91
Jämesoolevähk	keskmine	4.9	5.3	0.92
Kodade virvendusarütmia	madalam	20	26	0.77
Kopsuvähk	kõrgem	9.1	7.8	1.2
Koronaarterite haigus	madalam	10	47	0.22
Laktoositalumatus	madalam			
Maovähk	madalam	0.88	0.98	0.89
Meeste rinnavähk	kõrgem	0.22	0.14	1.6

Haiguse nimi	Riski tase	Teie riski %	Keskmine riski %	Geneetiline risk
Meestüüpi kiilaspäisus	kõrgem	90	80	1.7
Melanoom	madalam	2	3	0.69
Osteoporoos	keskmine	12	13	0.91
Perifeersete arterite haigus	keskmine	15	15	1.1
Põievähk	keskmine	4.7	4.1	1.1
Primaarne avatud nurga glaukoom	madalam	1.7	2.1	0.8
Psoriaas	madalam	0.46	2.5	0.18
Rasvumine	madalam	23	37	0.62
Reumatoidartriit	keskmine	1.7	1.7	1
Rinnavähk	ei analüüsita			
Sapikivitõbi	madalam	10	12	0.85
Sclerosis multiplex	madalam	0.03	0.06	0.56
Suhkru tarbimine	keskmine			
Süsteemne erütematoosne luupus	madalam	0.04	0.21	0.2
Tsöliaakia	mõõdukas	1.8	1	1.8
Tüüp 1 diabeet	madalam	0.39	0.59	0.67
Tüüp 2 diabeet	madalam	23	33	0.69
Venoosne trombemboolia	madalam	4.3	5	0.86

# Teie testi tulemused

## AUTOIMMUUNHAIGUSED

### Psoriaas



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda psoriaasi on 5.0 korda madalam populatsiooni keskmisest riskist. Vaatamata madalamale riskile soovitate:

- Hoida kehakaal normi piires (KMI alla 25)
- Vältida suitsetamist
- Vältida liigset stressi

### Reumatoidartriit



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda reumatoidartriiti vastab populatsiooni keskmisele riskile. Vaatamata keskmisele riskile soovitate:

- Tegeleda regulaarselt aktiivse liikumisega
- Hoida kehakaal normi piires (KMI alla 25)
- Vältida suitsetamist
- Vältida liigset stressi

### Süsteemne erütematoosne luupus (SEL)

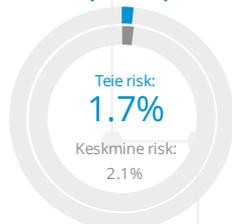


Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda SEL-i on 0.2 korda madalam populatsiooni keskmisest riskist. Vaatamata madalale riskile soovitate:

- Vältida kokkupuudet ohtlike kemikaalidega
- Vältida infektsioone (parvoviirus, hepatiit C)
- Vältida suitsetamist

## SILMAHAIGUSED

### Primaarne avatud nurga glaukoom (PANG)



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda PANG-i on 1.2 korda madalam populatsiooni keskmisest riskist. Vaatamata madalale riskile soovime:

- Järgida tervislikku toitumist, et toit sisaldaks piisavalt vitamiine ja toitaineid
- Vältida kofeiini liigtarbimist (mitte üle 300 mg päevas)
- Juua piisavalt vett (1-1,5 L päevas)
- Kontrollida regulaarselt nägemist ja silma siserõhku

### Eksfoliatiivne glaukoom



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda eksfoliatiivsesse glaukoomi on 1.37 korda kõrgem populatsiooni keskmisest riskist. Riski vähendamiseks soovime kindlasti:

- Jälgida tervislikku toitumist, et toit sisaldaks piisavalt vitamiine ja toitaineid
- Vältida kofeiini liigtarbimist (mitte üle 300 mg päevas)
- Juua piisavalt vett (1-1,5 L päevas)
- Kontrollida nägemist ja silma siserõhku kord aastas või vastavalt silmaarsti soovitustele

## KARDIOVASKULAARHAIGUSED

### Kodade virvendusarütmia (KVA)



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda KVA-sse on 1.3 korda madalam populatsiooni keskmisest riskist. Vaatamata madalale riskile soovime:

- Jälgida südamesõbralikku toitumist (madal soola ja küllastunud rasvade sisaldus, rohkelt juur- ja puuvilju ja täisteratooteid)
- Liikuda regulaarselt iga päev
- Hoida kehakaal normi piires (KMI alla 25)
- Vältida alkoholi tarbimist ja suitsetamist

### Koronaarterite haigus (KAH)



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda KAH-i on 4.5 korda madalam populatsiooni keskmisest riskist. Vaatamata madalale riskile soovime:

- Hoida kehakaal normi piires (KMI alla 25)
- Kontrollida regulaarselt kolesterooli (LDL, HDL, üldkolesterool) ja triglütseriidide taset veres
- Vältida suitsetamist
- Vältida liigset stressi

### Intrakraniaalne aneurüsm (IA)



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda IA-sse vastab populatsiooni keskmisele riskile. Vaatamata keskmisele riskile soovime:

- Vältida suitsetamist, alkoholi tarbimist ja ravimite liigkasutamist
- Toituda tervislikult ja liikuda regulaarselt iga päev
- Käia regulaarselt tervisekontrollis

### Perifeersetes arterites haigus (PAH)



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda PAH-i vastab populatsiooni keskmisele riskile. Vaatamata keskmisele riskile soovime:

- Vältida aktiivset ja passiivset suitsetamist
- Toituda tervislikult ja hoida kehakaal normi piires (KMI alla 25)
- Tegeleda regulaarselt aktiivse liikumisega

### Venoosne trombemboolia (VTE)



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda VTE-sse on 1.2 korda madalam populatsiooni keskmisest riskist. Vaatamata madalale riskile soovime:

- Hoida kehakaal normi piires (KMI alla 25)
- Juua piisavalt vett (1-1,5 L päevas)
- Vältida suitsetamist
- Tegeleda regulaarselt mõõduka koormusega treeninguga

## ENDOKRIINSED, TOITUMISSEOSELISED JA METABOOLSED HAIGUSED

### Tsöliaakia



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda tsöliaakiasse on mõõdukas. Riski vähendamiseks soovime kindlasti:

- Vältida haiguse avaldumist soodustavaid tegureid nagu liigset stressi, vigastusi ja infektsioone
- Konsulteerida spetsialistiga gluteenivaba dieedi osas

### Folaadi ainevahetus (FA)



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda FA-ga seotud haigustesse vastab populatsiooni keskmisele riskile. Vaatamata keskmisele riskile soovime:

- Piirata metioniinirikaste toitude tarbimist (parapähklid, liha, juust)
- Tarbida B-rühma vitamiinirikaid toite

### Sapikivitõbi



Geneetiliste markerite analüüs näitas, et Teie personaalne risk haigestuda sapikivitõvesse on 1.2 korda madalam populatsiooni keskmisest riskist. Vaatamata madalale riskile soovime:

- Juua piisavalt vett (1-1,5 L päevas)
- Vältida küllastunud rasvhapete sisaldusega toidu ja kiudainete liigset tarbimist
- Kehakaalu langetamise korral piirduda kaalu kaotusega 0,5-1 kg nädala kohta

## Haiguste ülevaade

**Alzheimeri tõbi (AT)** on kõige sagedasemaks dementsuse põhjuseks (70%) kogu maailmas. Haigusele on iseloomulik kognitiivse võimekuse alanemine - mälukaotus ja muutused käitumises. Haigus on krooniline, vaimsete funktsioonide halvenemist põhjustab ajurakkude ja rakuühenduste süvenev taandareng. Euroopa ja Ameerika populatsioonides tõuseb AT esinemissagedus seoses eluea pikenemisega, seda esineb enamasti 70-80 aastastel. Hilise algusega AT (65. eluaastast) moodustab >95% kõikidest juhtudest. Hilise algusega haigusvormi päritavus on 33% ning see mõjutab nii mehi kui naisi võrdselt. Kuigi AT puhul kasutatavad ravimid ei suuda haiguse süvenemist ära hoida, aitavad need teatud ajani sümptomeid vähendada. Haige jaoks on oluline toetava keskkonna loomine.

AT riskifaktorid: kõrge vanus / haiguse esinemine perekonnas / naissugu / hemorraagilised ja laialdased isheemilised kortikaalsed infarktid / aju valgeaine infarkt / traumaatiline ajukahjustus / kõrgvererõhutõbi / tüüp 2 diabeet / kõrge kolesterooli tase ja düslipideemia / metaboolne sündroom / suitsetamine / vähene liikumine / vähene vaimne ja sotsiaalne aktiivsus.

**Auraga migreen** on migreeni alatüüp, krooniline neuroloogiline seisund, mis mõnikord on ka progresseeruv. Seisundit iseloomustavad korduvad peavalud, millega kaasnevad oksendamine, ülitundlikkus valgusele, lõhnadele ja helidele. Peavalule eelnevad harilikult nägemisega seotud aurasümpptomid ehk tajuhäired. Migreenihoo puhul aju veresooneid laienevad ja see võib põhjustada valu 2-72 tunni vältel. Erinevate migreenitüüpide päritavus on hinnanguliselt 34-51%. Migreen võib avalduda igal eluperioodil ja seda esineb naistel 2-3 korda enam kui meestel. Migreeni ravi hõlmab akuutset ja ennetavat ravi. Patsientidel tuleks uurida südame-veresoonkonna haiguste esinemist, samuti tuleks konsulteerida neuroloogi ja neurokirurgiga. Migreeni ennetus hõlmab nii elustiili kui ka ravimeid. Ravis on esmaseks valikuks valuvaigistid.

Auraga migreeni riskifaktorid: haiguse esinemine perekonnas / naissugu / suukaudsed rasestumisvastased vahendid / hormonaalsed muutused.

**B12-vitamiin** osaleb DNA sünteesi protsessis, neuroloogilistes funktsioonides ja punaste vereliblede tekkes ning aitab ohjeldada homotsüsteiini taseme tõusu veres. B12-vitamiini vaegust iseloomustab nõrkustunne, ärrituvus, väsimus, mälu halvenemine, segadusseisund, depressioon ja megaloblastiline aneemia. B12-vitamiini parimad allikad on loomamaks, merekarbid, lõhe, sardiinid ja rikastatud teraviljatooted. Suitsetamine, alkohol, kofeiin ja antibiootikumide pikaajaline kasutamine vähendab B12-vitamiini imendumist. Uuringud on näidanud, et teatud geneetilised variandid on seotud u 16% väiksema B12-vitamiini tasemega. Range veganlus põhjustab märgatavalt madalamat B12-vitamiini taset, veganid peaksid oma B12-vitamiini taset pidevalt jälgima. B12-vitamiini soovituslik päevane tarbimiskogus täiskasvanutel on 0,003 – 0,004 mg.

B12-vitamiini vaeguse riskifaktorid: soolestiku sisemise faktori (vajalik B12-vitamiini imendumiseks) puudusest tingitud pernitsioosne aneemia / imendumist mõjutavad geneetilised haigused.

**B6-vitamiin** osaleb aminohapete, süsivesikute ja rasvade ainevahetuses ning neurotransmitterite ja vererakkude biosünteesis. B6-vitamiini vaegus võib põhjustada aneemiat, huulte ketendust ja lõhenenud suunurki, neuroloogilisi ja immunsüsteemi haiguseid, homotsüsteiini taseme tõusu veres (tõstab südamehaiguste tekke riski). Peamisteks B6-vitamiini allikateks on täisteratooted, maks, kikerhernes, päklikid, seemned jne. B6-vitamiini imendumist takistab suitsetamine ning alkoholi ja kofeiini tarbimine. Uuringud on näidanud, et teatud geneetilised variandid on seotud u 12-18% väiksema B6-vitamiini tasemega ja nendel inimestel tuleks B6-vitamiini taset pidevalt jälgida. B6-vitamiini soovituslik päevane tarbimiskogus täiskasvanutel on 1,9- 2,4 mg.

B6-vitamiini vaeguse riskifaktorid: geneetiline eelsoodumus / neeruhaigused / imendumishäired (tsöliaakia) / südamepuudulikkus / maksatsirroos / kilpnäärme probleemid / alkoholism / teatud ravimid (reuma- ja epilepsiavastased).

## Mõisted

**Keskmine risk** näitab nende inimeste osakaalu, kellel avaldub haigus eluea jooksul. See teave on saadud teaduskirjanduses avaldatud epidemioloogilistest uuringutest. Graafikul on näidatud Teie soole vastav keskmine kogurisk haiguse tekkeks elu jooksul.

**Teie risk** näitab tõenäosust, kas Teil võib avalduda antud haigus ja see on arvatud uuritud geneetiliste markerite ja populatsiooni keskmise riski põhjal.

**Teie geneetiline risk** on arvatud uuritud geneetiliste markerite põhjal. Geneetiline risk väärtusega 1 on keskmine risk, väiksem kui 1 on madalam risk ja suurem kui 1 on populatsiooni keskmisest kõrgem risk.

**Geeni nimi** on geeni ametlik sümbol ja selles asub uuritav geneetiline marker. Kui geeni nimeks on toodud "intergenic", siis asub uuritav marker väljaspool geeni. (Intergenic- ingliskeelne mõiste geenide vahel paikneva DNA järjestuse kohta).

**Ühenukleotiidne polümorfism (SNP)** on teatud variatsioon indiviidi DNA järjestuses. SNP ID tähistab unikaalset tähist iga SNP jaoks, mille abil saab näiteks otsida lisainformatsiooni SNP kohta avalikest andmebaasidest (HapMap või SNPedia) või teaduslikest artiklitest (Pubmed).

**Luutihedus** näitab luutugevust ehk mineraalainete (kaltsium) hulka luudes.

**Kehamassiindeks (KMI)** võimaldab määrata inimese rasvumise staadiumi. KMI leidmiseks jagatakse kehakaal kilogrammides pikkuse ruuduga meetrites. KMI alusel jagatakse inimesed alakaalulisteks (alla 18,5), normaalkaalulisteks (18,5-24,9), ülekaalulisteks (25-29,9) või rasvunuteks (üle 30). KMI-d ei saa teatud juhtudel kohaldada sportlastele kuna nende lihasmass võib olla tavapärasest suurem ja see võib anda KMI tulemuseks suurema väärtuse, mis ei ole seotud rasvumisega.

**Kaukasoidne** on teaduslik mõiste Euroopast, Põhja-Aafrikast ja Edela-Aasiast pärinevate heledanahaliste inimeste kohta.

**Euroopa päritolu** on mõiste inimeste kohta, kelle esivanemad pärinevad Euroopast.

**Päritavus** kirjeldab kogu geneetilise muutlikkuse suhet kogu muutlikkusele. Teiste sõnadega, päritavus püüab kirjeldada kui suur on geneetilise komponendi osakaal näiteks inimese kehapikkuse kujunemises.

**Populatsioon** on mingi tunnuse alusel liigitatud inimeste grupp, kellel on näiteks ühised sotsiaalsed, kultuurilised või füüsilised (etniline/rassiline alagrupp) tunnused.