Yaşam Boyu
Sağlık Raporu

Ad: Yılmaz Adak	Rapor No: WBWG_01_P1024_17
Doğum Tarihi: 12.09.1975	Hasta No: 01_P1024_17
Cinsiyet: MALE	Tarih: 8/18/2025

MyOmicsLab

www.myomicslab.com
info@myomicslab.com
+90 542 198 99 77
MyOmicsLab

Raporunuz Nasıl Düzenlenmiştir

Raporunuzu Anlamak

- Genel Bakış
- Sonuçlarınız Nasıl Düzenlenir

Sağlık Sonuçları Özeti

- Hastalık Riski Özeti
- Taşıyıcılık Durumu Özeti
- Farmakogenetik Özeti

Detaylı Sağlık Sonuçları

- Hastalık Riski Detayları
- Taşıyıcılık Durumu Detayları
- Farmakogenetik Detayları

Yaşam Tarzınızı Etkileyen Genetik Yatkınlıklar

Sözlük

Teknik Not

Ek Kaynaklar

Genel Bakış

Gen Nedir?

Genler, hücresel işlev, yapı ve düzenlemede kritik roller oynayan moleküller olan proteinlerin inşası için plan görevi gören DNA dizilerinden oluşan kalıtımın temel birimleridir. İnsanlarda her biri metabolizma, bağışıklık tepkisi ve nörolojik gelişim gibi biyolojik süreçleri yönlendirmekten sorumlu yaklaşık 20.000 gen bulunmaktadır. Genler göz rengi, saç dokusu ve hatta kişilik özellikleri gibi özellikleri belirler. Ayrıca genler besinleri nasıl işlediğimizi, çevresel faktörlere nasıl tepki verdiğimizi ve ilaçları nasıl metabolize ettiğimizi de etkiler. Kalıtım modelleri genetik çeşitliliği şekillendirir, her birey her ebeveynden birer tane olmak üzere çoğu genin iki kopyasını taşır - Mutasyonlar veya varyantlar olarak bilinen gen dizilerindeki küçük değişiklikler, bazen kalıtsal hastalıklara yol açarken bazen de belirli enfeksiyonlara karşı direnç gibi faydalı adaptasyonlara katkıda bulunarak önemli etkilere sahip olabilir. Bilimsel ilerlemeler devam ettikçe, genetik planımızı anlamak sağlık, hastalık ve evrimin altında yatan mekanizmaları ortaya çıkarmamıza yardımcı olmaktadır.

Varyantlar Nasıl Oluşur?

Genetik varyantlar, biyolojik çeşitliliğe ve bireyselliğe katkıda bulunan DNA dizisindeki değişikliklerdir. Bu varyantlar ebeveynlerden miras alınabilir veya çevresel faktörler, hücresel replikasyon hataları veya radyasyon ve kimyasallara maruz kalma nedeniyle kendiliğinden ortaya çıkabilir. Genetik değişikliklerin çoğunun hiçbir etkisi olmasa da, hatta hastalıklara karşı direncin artması gibi avantajlar sunsa da, diğerleri protein işlevini değiştirerek potansiyel olarak bozukluklara yol açabilir veya kalp hastalığı, kanser veya nörodejeneratif bozukluklar gibi durumlara duyarlılığı artırabilir. Tek nükleotid polimorfizmleri (SNP'ler), eklemeler, çıkarmalar ve kopya sayısı varyasyonları (CNV'ler) dahil olmak üzere çeşitli genetik varyant türleri vardır. Bazı varyantlar boy ve cilt tonu gibi fiziksel özellikleri etkilerken, diğerleri vücudun kafeini nasıl metabolize ettiği veya strese nasıl tepki verdiği gibi iç süreçleri etkiler. Genetik varyasyonların anlaşılması, araştırmacıların ve tıp doktorlarının hastalık riskini tahmin etmelerine, hedefe yönelik tedaviler geliştirmelerine ve tedavileri bireyin benzersiz genetik yapısına göre kişiselleştirmelerine olanak tanır.

Kalıtım Modellerini Anlamak

Genetik kalıtım, özelliklerin ve koşulların nesiller boyunca nasıl aktarıldığını belirleyen farklı kalıpları takip eder. Dominant kalıtım, Huntington hastalığında olduğu gibi bir genin değiştirilmiş tek bir kopyasının hastalığın ortaya çıkması için yeterli olduğu durumdur. Buna karşılık, çekinik kalıtım (resesif), kistik fibroz veya orak hücreli anemide olduğu gibi, özelliğin ortaya çıkması için her ebeveynden birer tane olmak üzere iki değiştirilmiş kopya gerektirir. Bazı özellikler, X veya Y kromozomları üzerinde bulunan genlerin özellikleri ve hastalığa yatkınlığı etkilediği cinsiyete bağlı kalıtımı takip eder; örneğin, yalnızca bir X kromozomunun varlığı nedeniyle ağırlıklı olarak erkekleri etkileyen hemofili gibi. Ayrıca, mitokondriyal kalıtım, hücrelerdeki enerji üreten yapılar olan mitokondriler kendi DNA'larını içerdiğinden ve yalnızca annelerden yavrulara geçtiğinden, maternal bir model izler. Poligenik kalıtım, zeka, boy ve hastalıklara yatkınlık gibi karmaşık özellikleri belirlemek için birlikte çalışan birden fazla geni içerir. Kalıtım modellerinin anlaşılması, genetik risklerin belirlenmesine, teşhis doğruluğunun artırılmasına ve üreme kararlarının alınmasına yardımcı olur.

Sonuçlarınızı Nasıl Yorumluyoruz

Genetik analiz, DNA'nın dizilenmesi ve genlerinizde yer alan değişimleri belirlemek ve bulguların bilimsel veri tabanları, klinik araştırmalar ve biyoinformatik modeller ışığında değerlendirilmesini içerir. Yeni nesil dizileme (NGS) gibi en son dizileme teknolojilerini kullanarak genetik varyantları tespit edebilir ve potansiyel önemlerini değerlendirebiliriz. Varyantlar patojenik (hastalığa neden olan), muhtemel patojenik, benign (iyi huylu, zararsız) ve klinik önemi belirsiz varyantlar (VUS) gibi kategorilere ayrılır. Yorumlama sürecimiz, popülasyonlardaki varyant sıklığı, kalıtım modelleri ve gen ifadesini ve protein etkileşimlerini değerlendiren işlevsel çalışmalar dahil olmak üzere birçok faktörü dikkate alır. Ek olarak, farmakogenetik - genlerin ilaç yanıtını nasıl etkilediğinin incelenmesi - kişiselleştirilmiş tedavi planlarına olanak tanıyarak ilaçların bireyin genetik profiline göre reçete edilmesini sağlar. Bu yaklaşım, hastalıkları önlemek, erken teşhisi iyileştirmek ve terapötik müdahaleleri optimize etmek için sağlık stratejilerini uyarlayarak kişiye özel tıbbı geliştirir. En güncel tıbbi bilgileri sürekli olarak entegre ederek, bireyleri, eşsiz genetik özelliklerine dayanarak bilinçli sağlık kararları vermeleri için yönlendiriyoruz.

Raporunuzu Anlamak

Verileriniz Nasıl Düzenlendi

Burada çok fazla bilgi var. Bir göz atın ve raporunuzla ilgili sorularınız varsa info@myomicslab.com adresinden bizimle iletişime geçmekten çekinmeyin. Raporunuzun ilk birkaç özet sayfası, siz ve muhtemelen diğer aile üyeleri üzerinde tıbbi etkisi olabilecek tüm sonuçları içerir. Sonuçlar klinik uygunluk düzeylerine göre düzenlenmiştir.

Acil Dikkat Gerekli

Bu genetik bulgular acil tıbbi müdahale gerektirmektedir. Sağlığınızı önemli ölçüde etkileyebilecek ciddi sağlık sorunlarıyla ilişkili genlerde patojenik veya muhtemel patojenik varyantlar tespit ettik. Otozomal dominant durumlar için, bu varyantların sadece bir kopyasına sahip olmak klinik olarak önemli olabilirken, resesif durumlar için iki kopyanın varlığı hastalığın ortaya çıkma olasılığını artırır. Bu varyantlar, klinik önemlerine göre uzmanlar tarafından gözden geçirilerek sınıflandırılmalarını sağlayan American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) kılavuzları da dahil olmak üzere tıbbi literatürde iyi bir şekilde belgelenmiştir. Belirlenen genetik değişiklikler, proaktif tıbbi yönetim, ileri tanı testleri veya potansiyel etkileri ve önleyici tedbirleri değerlendirmek için sağlık uzmanlarıyla konsültasyon gerektirebilir.

Ne Anlama Gelir?

- Sağlık hizmeti sağlayıcılarına derhal danışın
- Uzman sevkine ihtiyaç duyabilir.
- Acil önleyici tedbirler gerektirebilir
- Aile planlaması görüşmeleri için önemli
- Tedavi kararlarını etkileyebilir

Sonraki Adımlar:

- Sağlık hizmeti sağlayıcınızla bir randevu planlayın
- Bu raporu tıbbi ekibinizle paylaşın
- Ayrıntılı rehberlik için genetik danışmanlığı düşünün
- Tarama ve önleme stratejilerini tartışın
- Aile testi seçeneklerini değerlendirin

Yakından İzlenmeli

Bu genetik bulgular önemli olmakla birlikte, sağlığınız üzerinde daha az acil bir etkiye sahip olabilir. Bunlar klinik olarak önemli genlerde belirsiz öneme sahip varyantları veya düşük penetranslı patojenik varyantları içerir. Bu, bu genetik değişiklikler önemli olsa da, sağlığınız üzerindeki kesin etkilerinin değişebileceği anlamına gelir.

Ne Anlama Gelir?

- Düzenli tıbbi izleme önerilir
- Önleyici bakım kararlarını etkileyebilir
- Uzun vadeli sağlık planlamasını etkileyebilir
- Aile öyküsü sorgulanması önerilir
- Periyodik yeniden değerlendirme gerekebilir

Sonraki Adımlar:

- Bir sonraki tıbbi ziyaretinizde bu bulguları tartışın
- Sağlık uzmanınızla bir izleme planı geliştirin
- Yeni araştırmalardan haberdar olun
- Tavsiye edilirse yaşam tarzı değişikliklerini göz önünde bulundurun
- Gelecekteki tıbbi referanslar için kayıt tutun

Bilginize

Bu genetik bulgular sağlığınız hakkında değerli bilgiler sağlar, ancak tipik olarak hızlı aksiyon almanızı gerektirmez. Daha yaygın durumlarla ilişkili varyantları veya düşük penetranslı olanları içerebilirler. Acil müdahale gerektirmese de, bu bilgiler genel sağlık yönetiminiz için değerli olabilir.

Ne Anlama Gelir?

- Genel sağlık bilinci için faydalı
- Yaşam tarzı seçimlerini etkileyebilir
- Gelecekteki sağlık kararlarıyla ilgili olabilir
- Tüm genetik profilinizin bir parçası
- Yeni araştırmalarla daha önemli hale gelebilir

Sonraki Adımlar:

- Bu bilgileri ileride başvurmak üzere saklayın
- Rutin kontroller sırasında doktorunuzla bu bilgiyi paylaşın
- İlgili semptom veya durumların farkında olun
- Ailenizin sağlık geçmişinizi güncelleyin
- Genetik araştırmalardaki gelişmelerden haberdar olun

Özet

Farmakogenetik Analiz

Genetik profiliniz, vücudunuzun ilaçları nasıl işlediği ve ilaçlara nasıl yanıt verdiği konusunda çok önemli bir rol oynar. Farmakogenetik, genetik farklılıkların ilaçlara verilen bireysel tepkileri nasıl etkilediğinin incelenmesidir.

Bu bölümde, bulgular klinik önem derecesine göre sınıflandırılmıştır. İlaç kullanımına başlamadan veya mevcut ilaç tedavinizi değiştirmeden önce bu sonuçları doktorunuzla paylaşmanız önerilir. Kişiye özel ilaç tedavileri günümüzde giderek daha fazla önem kazanmakta olup, bu tür genetik analizler tedavi planlamasında kilit rol oynayabilir.

Acil Dikkat Gerekli

(Majör Gen-İlaç Etkileşimi)

Bu ilaçlar PharmGKB Seviye 1A veya 1B altında sınıflandırılmıştır, yani en yüksek düzeyde klinik kanıta sahiptirler. Seviye 1A, FDA onaylı etiketlerde veya klinik kılavuzlarda spesifik doz önerileri bulunan ilaç-gen etkileşimlerini içerirken, Seviye 1B birden fazla bağımsız çalışmadan elde edilen güçlü destekleyici kanıtlara sahiptir. Bu etkileşimler ilaç yanıtını önemli ölçüde değiştirebilir ve CPIC veya FDA kılavuzlarına göre acil ayarlamalar yapılmasını gerektirebilir.

Florourasil

Gen	Genotip	Kullanım Alanı
DPYD	**CT**	**Neoplazmalar**

rs1801159'un her iki varyantı CPIC tarafından normal fonksiyon olarak atanmıştır. CT genotipine sahip ve kanser olan hastalar, fluorouracil ile tedavi edildiğinde, CC veya TT genotipine sahip hastalara kıyasla ilaç toksisitesi riski değişikliği yaşamayabilir. Ancak, çelişkili kanıtlar bildirilmiştir. Diğer genetik ve klinik faktörler de ilaç toksisitesi riskini etkileyebilir.

rs1801159 — **Toksisite**

Kapesitabin

Gen	Genotip	Kullanım Alanı
DPYD	**CT**	**Neoplazmalar**

rs1801159'un her iki varyantı CPIC tarafından normal işlev olarak atanmıştır. CT genotipine ve kanser hastalığına sahip olan ve kapesitabin, bir floropirimidin bazlı kemoterapi ile tedavi edilen hastalar, CC veya TT genotipine sahip hastalarla karşılaştırıldığında ilaç toksisitesi riski değişmemiş olabilir. Ancak, çelişkili kanıtlar bildirilmiştir. Diğer genetik ve klinik faktörler de ilaç toksisitesi riskini etkileyebilir.

rs1801159 — **Toksisite**

Azatioprin

Gen	Genotip	Kullanım Alanı
NUDT15	**TT**	**İnflamatuvar Bağırsak Hastalıkları; Miyelosüpresyon**

rs116855232 TT genotipine sahip ve inflamatuar bağırsak hastalıkları olan hastalar, CC veya CT genotipine sahip hastalara kıyasla myelosupresyon riskinin artmış olabileceği azatiyoprin ile tedavi edilirken. Diğer genetik ve klinik faktörler de azatiyoprin ile ilişkili yan etkiler riskini etkileyebilir.

rs116855232 — **Toksisite**

Merkaptopurin

Gen	Genotip	Kullanım Alanı
NUDT15	**TT**	**No info**

rs116855232 TT genotipine sahip hastalar, CC genotipine sahip hastalara kıyasla mercaptopurine dozunda azalma yaşayabilir. Diğer genetik ve klinik faktörler de mercaptopurine dozunu etkileyebilir.

rs116855232 — **Dozaj**

Warfarin

Gen	Genotip	Kullanım Alanı
VKORC1	**TT**	**No info**

rs9923231 TT genotipine sahip hastalar, CC veya CT genotipine sahip hastalara kıyasla daha düşük bir warfarin dozu gerektirebilir. Diğer genetik ve klinik faktörler de warfarin dozu gereksinimini etkileyebilir.

rs9923231 — **Dozaj**

Nörolojik Bozukluklar

Nörolojik bozukluklar beyin, omurilik ve sinir sistemini etkileyen çok çeşitli durumları kapsar. Genetik varyasyonlar Alzheimer hastalığı, epilepsi ve multipl skleroz dahil olmak üzere çeşitli bozukluklara yatkınlığı etkileyebilir. Genetik testler kişinin riski hakkında değerli bilgiler sağlayarak yaşam tarzı değişiklikleri, ilaçlar veya hastalığın ilerlemesini yavaşlatmak, semptomları iyileştirmek ve yaşam kalitesini artırmak için tasarlanmış tedaviler gibi erken müdahale stratejilerini kolaylaştırır.

Obsesif-kompulsif bozukluk

(Toplam okuma: 20, Referans allel: 7, Alternatif allel: 13)

Gen(ler) ve Varyant(lar)

Gen: SLC6A4
Varyant: null
Zigosite: Heterozigot
Kalıtım: Otozomal dominant
Patojenite: Patojenik
rsID: rs774676466

Ne Anlama Gelir?

Bu varyant ClinVar'da patojenik/muhtemel patojenik olarak tanımlanmıştır veya protein fonksiyonunu etkileyebilir. otozomal dominant bir şekilde kalıtılır. Dominantın anlamı, mutasyona uğramış genin tek bir kopyasının bozukluğa neden olmak için yeterli olduğu anlamına gelir. Bu heterozigot bir varyanttır, bu da varyantın eşleştirilmiş kromozomların yalnızca bir kopyasında bulunduğu anlamına gelir (bir genin farklı alellerini ebeveynlerinizin her birinden miras aldınız).

Öneriler

- Bu bilgiyi risk altındaki akrabalarınızla paylaşın. Genetik testlerden faydalanabilirler.
- Genetik danışmanlığı düşünün.
- Sağlığınızı etkileyebileceğinden, sonuçları bir sonraki yıllık muayenenizde doktorunuzla görüşün.
- Herhangi bir tıbbi önlem almadan önce doktorunuz tarafından ek testler veya doğrulayıcı genetik testler önerilebilir.
- Yaşam tarzı değişiklikleri faydalı olabilir.

Hastalık Epidemiyolojisi

Obsesif-Kompulsif Bozukluk (OKB), dünya nüfusunun yaklaşık %1-3'ünü etkileyen yaygın bir nöropsikiyatrik durumdur. Bu bozukluk, bireylerin gerçekleştirmek zorunda hissettikleri tekrarlayan, müdahale edici düşüncelerin (takıntılar) ve tekrarlayan davranışların veya zihinsel eylemlerin (zorlantılar) varlığı ile karakterizedir. OKB'nin ifadesinin oldukça heterojen olduğu bilinmekte, bireyler arasında değişken semptomatoloji ve şiddet gözlemlenmektedir. OKB'nin başlangıç yaşı genellikle geç çocukluk ile erken yetişkinlik arasında olup, yaşamın herhangi bir aşamasında ortaya çıkabilir. Hem erkekler hem de kadınlar OKB'ye duyarlıdır, belirgin bir cinsiyet üstünlüğü yoktur. Önemli olarak, OKB etnik köken ayrımı yapmamaktadır ve çeşitli kültürel ve ırksal geçmişlere sahip bireyleri etkilemektedir.

Yaşam Tarzı ve Önlemler

Obsesif-Kompulsif Bozukluk (OKB) yönetimi, etkili önleme ve semptom yönetimi için bütüncül bir yaşam tarzı yaklaşımı gerektirir. Düzenli psikolojik değerlendirmeler, terapi seansları ve reçeteli ilaçlara uyum, OKB yönetiminin hayati bileşenleridir. Farkındalık pratiği, stres yönetimi teknikleri ve güçlü bir destek sistemi oluşturmak gibi yaşam tarzı değişiklikleri, uzun vadeli iyilik hâline önemli ölçüde katkıda bulunur. Ayrıca, sağlıklı uyku alışkanlıkları geliştirmek, düzenli egzersiz yapmak ve meditasyon veya yoga gibi rahatlama tekniklerine başvurmak, semptomların hafiflemesine yardımcı olabilir. OKB tetikleyicileri hakkında eğitim almak ve etkili başa çıkma stratejilerini öğrenmek, bireyler ve aileleri için hayati önem taşır. Genetik danışmanlık, bozukluğun kalıtsal yönlerine dair değerli bilgiler sağlayabilir ve kişiye özel önleme ve yönetim planlarının oluşturulmasını mümkün kılabilir.

Risk Faktörleri

Genetik yatkınlık ve çevresel faktörler, obsesif-kompulsif bozukluğun (OKB) gelişiminde ve ilerlemesinde önemli rol oynamaktadır. Aile geçmişi ve genetik yapı, belirli genler ve gen varyasyonlarının bireyleri daha duyarlı hale getirmesiyle OKB'nin başlamasına katkıda bulunabilir. Ayrıca, nörotransmitter dengesizlikleri ve bozulmuş sinir devresi işlevi dahil olmak üzere beyin anormallikleri, OKB geliştirme riskini artırabilir. Bakteriyel veya viral enfeksiyonlar gibi çevresel faktörler de OKB semptomlarını tetikleyebilir veya kötüleştirebilir. Bu bağlamda, streptokokal enfeksiyonlarla ilişkili pediatrik otoimmün nöropsikiyatrik bozukluklar (PANDAS), çocuklarda OKB'nin gelişimiyle ilişkilendirilmiştir. Dahası, kronik stres, anksiyete ve büyük yaşam değişiklikleri, OKB semptomlarının ortaya çıkmasına ya da kötüleşmesine sebep olabilecek tetikleyiciler olarak işlev görebilir. Bazı durumlarda, hamilelik ve doğum sonrası dönem de kadınlarda OKB'nin başlaması riskini artırabilir. Bu risk faktörlerini anlamak, OKB'nin erken tanınması, müdahalesi ve yönetimi konusunda yardımcı olabilir, nihayetinde etkilenen bireylerin yaşam kalitesini artırabilir.

Detaylı Sonuçlar

Farmakogenetik Analiz

Genetik profiliniz, vücudunuzun ilaçları nasıl işlediği ve ilaçlara nasıl yanıt verdiği konusunda çok önemli bir rol oynar. Farmakogenetik, genetik farklılıkların ilaçlara verilen bireysel tepkileri nasıl etkilediğinin incelenmesidir.

Bu bölümde, bulgular klinik önem derecesine göre sınıflandırılmıştır. İlaç kullanımına başlamadan veya mevcut ilaç tedavinizi değiştirmeden önce bu sonuçları doktorunuzla paylaşmanız önerilir. Kişiye özel ilaç tedavileri günümüzde giderek daha fazla önem kazanmakta olup, bu tür genetik analizler tedavi planlamasında kilit rol oynayabilir.

Acil Dikkat Gerekli

(Majör Gen-İlaç Etkileşimi)

Bu ilaçlar PharmGKB Seviye 1A veya 1B altında sınıflandırılmıştır, yani en yüksek düzeyde klinik kanıta sahiptirler. Seviye 1A, FDA onaylı etiketlerde veya klinik kılavuzlarda spesifik doz önerileri bulunan ilaç-gen etkileşimlerini içerirken, Seviye 1B birden fazla bağımsız çalışmadan elde edilen güçlü destekleyici kanıtlara sahiptir. Bu etkileşimler ilaç yanıtını önemli ölçüde değiştirebilir ve CPIC veya FDA kılavuzlarına göre acil ayarlamalar yapılmasını gerektirebilir.

Florourasil

Gen	Genotip	Kullanım Alanı
DPYD	CT	Neoplazmalar

rs1801159'un her iki varyantı CPIC tarafından normal fonksiyon olarak atanmıştır. CT genotipine sahip ve kanser olan hastalar, fluorouracil ile tedavi edildiğinde, CC veya TT genotipine sahip hastalara kıyasla ilaç toksisitesi riski değişikliği yaşamayabilir. Ancak, çelişkili kanıtlar bildirilmiştir. Diğer genetik ve klinik faktörler de ilaç toksisitesi riskini etkileyebilir.

rs1801159 — **Toksisite**

Kapesitabin

Gen	Genotip	Kullanım Alanı
DPYD	CT	Neoplazmalar

rs1801159'un her iki varyantı CPIC tarafından normal işlev olarak atanmıştır. CT genotipine ve kanser hastalığına sahip olan ve kapesitabin, bir floropirimidin bazlı kemoterapi ile tedavi edilen hastalar, CC veya TT genotipine sahip hastalarla karşılaştırıldığında ilaç toksisitesi riski değişmemiş olabilir. Ancak, çelişkili kanıtlar bildirilmiştir. Diğer genetik ve klinik faktörler de ilaç toksisitesi riskini etkileyebilir.

rs1801159 — **Toksisite**

Azatioprin

Gen	Genotip	Kullanım Alanı
NUDT15	TT	İnflamatuvar Bağırsak Hastalıkları; Miyelosüpresyon

rs116855232 TT genotipine sahip ve inflamatuar bağırsak hastalıkları olan hastalar, CC veya CT genotipine sahip hastalara kıyasla myelosupresyon riskinin artmış olabileceği azatiyoprin ile tedavi edilirken. Diğer genetik ve klinik faktörler de azatiyoprin ile ilişkili yan etkiler riskini etkileyebilir.

rs116855232 — **Toksisite**

Merkaptopurin

Gen	Genotip	Kullanım Alanı
NUDT15	TT	No info

rs116855232 TT genotipine sahip hastalar, CC genotipine sahip hastalara kıyasla mercaptopurine dozunda azalma yaşayabilir. Diğer genetik ve klinik faktörler de mercaptopurine dozunu etkileyebilir.

rs116855232 — **Dozaj**

Warfarin

Gen	Genotip	Kullanım Alanı
VKORC1	TT	No info

rs9923231 TT genotipine sahip hastalar, CC veya CT genotipine sahip hastalara kıyasla daha düşük bir warfarin dozu gerektirebilir. Diğer genetik ve klinik faktörler de warfarin dozu gereksinimini etkileyebilir.

rs9923231 — **Dozaj**

Yaşam Tarzınızı Etkileyen Genetik Yatkınlıklar

Genetik profiliniz, genlerinizin bilişsel yeteneklerden fiziksel özelliklere kadar hayatınızın çeşitli yönlerini nasıl etkilediğine dair değerli bilgiler içerir. Aşağıdaki her kategori, yatkınlıklarınızı ve özelliklerinizi etkileyebilecek genetik belirteçlerin bir koleksiyonunu temsil etmektedir. Bu genetik etkileri anlamak, yaşam tarzınız, diyetiniz ve sağlık stratejileriniz hakkında daha bilinçli kararlar vermenize yardımcı olabilir.

Nörojenik ve Bilişsel İşlevler

Genetik faktörler beyin gelişimini, sinaptik plastisiteyi ve nörotransmitter düzenlemesini şekillendirmede çok önemli bir rol oynar ve hafıza tutma, öğrenme yetenekleri ve zihinsel çeviklik gibi bilişsel işlevleri doğrudan etkiler. Nörogenez ile ilgili genlerdeki varyantlar, hem kısa süreli hafızayı hem de uzun süreli bilişsel sağlığı etkileyerek nörolojik bozukluklara yatkınlığı, bilişsel esnekliği ve öğrenme yeteneğini etkileyebilir.

Kardiyovasküler

Kardiyovasküler sağlık, kan basıncını, kolesterol metabolizmasını ve arteriyel bütünlüğü düzenleyen genetik varyantlardan önemli ölçüde etkilenmektedir. Bu genetik faktörler bir bireyin hipertansiyon, ateroskleroz ve miyokard enfarktüsü gibi durumlara yatkınlığını belirleyebilir. Dahası, genetik bilgiler kalp sağlığını iyileştirmek ve kardiyovasküler riskleri azaltmak için kişiselleştirilmiş yaşam tarzı değişikliklerine rehberlik edebilir.

Bağışıklık Sistemi

Bağışıklık sisteminin etkinliği, sitokin üretimini, patojeni tanımayı ve bağışıklık hücresi aktivasyonunu kontrol eden genetik varyantlar tarafından modüle edilir. Bu genetik farklılıklar, bireyin otoimmün hastalıklara, enfeksiyon direncine ve alerjik reaksiyonlara yatkınlığını etkileyebilir. Bu genetik faktörlerin anlaşılması, bağışıklık savunma mekanizmalarını güçlendirmeye yönelik kişiselleştirilmiş yaklaşımlara dair içgörüler sağlayabilir.

Atletizm

Atletik performans, kas lifi bileşimini, aerobik kapasiteyi ve iyileşme oranlarını etkileyen genetik faktörlerle derinden iç içe geçmiştir. Mitokondriyal verimliliği, oksijen kullanımını ve kas hipertrofisini etkileyen genler, bir bireyin dayanıklılık ve güce dayalı sporlardaki potansiyelini tahmin edebilir. Genetik profilleme böylece atletik verimi en üst düzeye çıkarmak için uyarlanmış antrenman rejimlerine rehberlik edebilir.

Metabolizma

Metabolik hız ve besin işleme, insülin duyarlılığını, yağ oksidasyonunu ve enerji harcamasını etkileyen genetik varyantlar tarafından yönetilir. Bu genetik faktörler kilo alma eğilimlerini, enerji seviyelerini ve farklı diyet makro besinlerine verilen yanıtları belirleyebilir. Genetik bilgilere dayalı kişiselleştirilmiş diyet stratejileri metabolik sağlığı ve kilo yönetimini optimize edebilir.

Davranış

Dürtüsellik, riske karşı tölerans, sosyal ilişki stili gibi davranışsal eğilimler, nörotransmitter yolakları ve reseptör duyarlılığı ile ilişkili genetik faktörler tarafından şekillenir. Bu genetik etkiler karar alma mekanizması, stres cevabı ve davranışsal problemlere yatkınlıkla ilişkili olabilir. Bu faktörleri algılamak davranışsal yaklaşımların ve stres yönetimi tekniklerininin kişiselleştirilmiş müdahalesine olanak sağlar.

Beslenme ve Diyet

Genetik varyasyonlar besinlerin nasıl metabolize edildiğini etkileyerek diyet tercihlerini, besin eksikliklerini ve hatta gıda hassasiyetlerini etkileyebilir. Örneğin, laktoz toleransı, glüten duyarlılığı veya omega-3 metabolizması ile ilgili genlerdeki polimorfizmler, bir birey için en uygun diyeti belirleyebilir. Nutrigenomik, daha iyi sağlık sonuçları için kişiselleştirilmiş beslenme planları sağlar.

Duyusal Algı

Tat, koku ve ses gibi duyusal girdileri algılama şeklimiz, reseptör işlevini ve sinirsel işlemeyi etkileyen genetik varyantlardan etkilenir. Bu varyasyonlar tat tercihlerini, koku hassasiyetlerini ve hatta işitsel algıyı değiştirebilir. Bu genetik özelliklerin anlaşılması, duyusal deneyimler ve tercihlerdeki bireysel farklılıkları açıklayabilir.

Madde Reaksiyonu

Kafein, alkol ve çeşitli ilaçlar gibi maddelere verilen tepkiler, metabolik yolları etkileyen genetik varyantlardan etkilenir. Genetik polimorfizmlerden etkilenen enzim aktivite seviyeleri, maddelerin metabolize edilme hızını belirleyerek tolerans seviyelerini ve advers reaksiyonları etkileyebilir. Farmakogenomik, ilaç etkinliğini optimize etmek ve yan etkileri en aza indirmek için bu bilgiyi kullanır.

İyilik Hali (Wellness)

Genel sağlık, belirli sağlık koşullarına yönelik genetik yatkınlıklardan, stres direncinden ve yaşam tarzı uyumluluğundan etkilenir. Sirkadiyen ritimleri, enflamasyon yollarını ve detoksifikasyon süreçlerini etkileyen genler günlük enerji seviyelerini, ruh hali istikrarını ve genel sağlığı etkileyebilir. Genetik bilgiler, refahı ve uzun ömürlülüğü artıran yaşam tarzı değişiklikleri için bir yol haritası sağlar.

Hormonlar

Fizyolojik ve psikolojik sağlık için çok önemli olan hormonal denge, hormon sentezini, reseptör duyarlılığını ve geri bildirim mekanizmalarını etkileyen genetik varyantlar tarafından düzenlenir. Bu genetik faktörler tiroid bozuklukları, metabolik sendrom ve üreme sağlığı sorunları gibi durumlara yatkınlığı belirleyebilir. Bu etkilerin anlaşılması, kişiselleştirilmiş hormon yönetimi stratejilerine yardımcı olur.

Uzun Ömürlülük

Uzun ömür, hücresel onarım mekanizmalarını, oksidatif stres yanıtını ve metabolik verimliliği düzenleyen genetik varyantlar tarafından şekillendirilir. Telomer uzunluğu, mitokondriyal fonksiyon ve DNA onarım kapasitesi bu genlerden etkilenen, yaşlanma sürecine ve yaşam süresine katkıda bulunan kilit faktörlerdir. Uzun ömür belirteçleri için genetik profilleme, kişiselleştirilmiş yaşlanma karşıtı müdahalelere yönelik içgörüler sağlar.

Fiziksel Görünüm

Genetik faktörler cilt pigmentasyonu, saç dokusu ve yüz özellikleri gibi fiziksel özellikleri önemli ölçüde belirler. Melanin üretimini, saç folikülü şeklini ve yüz kemik yapısını etkileyen genlerdeki varyantlar insan görünümündeki çeşitliliğe katkıda bulunur. Bu genetik etkilerin anlaşılması, alopesi ve cilt bozuklukları gibi durumlara ilişkin öngörü de sağlayabilir.

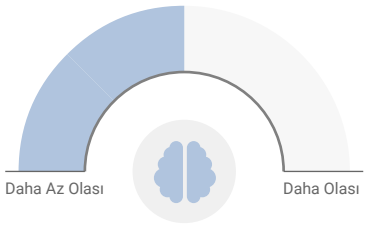
Kişilik

Dışa dönüklük, vicdanlılık ve duygusal istikrar gibi kişilik özelliklerinin nörotransmitter aktivitesi ve beyin yapısıyla bağlantılı genetik temelleri vardır. Serotonin ve dopamin yollarındaki genetik varyasyonlar ruh hali düzenlemesini, stres direncini ve sosyal davranışı etkileyebilir. Bu bilgiler, kişilik ve psikolojik esenlikteki bireysel farklılıkların anlaşılmasına yardımcı olmaktadır.

Nörojenik ve Bilişsel İşlevler

Genetik faktörler beyin gelişimini, sinaptik plastisiteyi ve nörotransmitter düzenlemesini şekillendirmede çok önemli bir rol oynar ve hafıza tutma, öğrenme yetenekleri ve zihinsel çeviklik gibi bilişsel işlevleri doğrudan etkiler. Nörogenez ile ilgili genlerdeki varyantlar, hem kısa süreli hafızayı hem de uzun süreli bilişsel sağlığı etkileyerek nörolojik bozukluklara yatkınlığı, bilişsel esnekliği ve öğrenme yeteneğini etkileyebilir.

Alzheimer hastalığı riski



FN1'de C/C genotipine sahip olmanın Alzheimer riski konusunda kesin bir kanıt sağlamaz.

• **Gen:** FN1 • **rsID:** rs140926439 • **Genotipiniz:** C/C • **Zigosite:** homo_ref

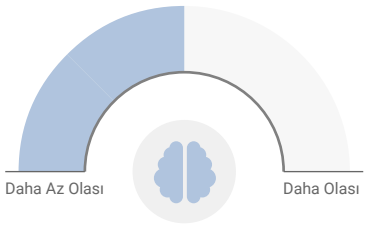
Açıklama

Çoğu durumda, Alzheimer? tek bir genetik nedene sahip değildir. Bunun yerine, yaşam tarzı ve çevresel faktörlerle bir araya gelen birçok gen tarafından etkilenebilir. Sonuç olarak, bir kişi Alzheimer? riskini artıran veya azaltan birden fazla genetik varyant veya varyant grubu taşıyabilir. Apolipoprotein E (ApoE) gen, yağla birleştiğinde lipoprotein haline gelen bir protein üretir. Lipoprotein ApoE, kan dolaşımından kolesterolün atılmasından kısmen sorumlu olan çok düşük yoğunluklu bir lipoproteindir. ApoE'deki varyasyonlar, kolesterol metabolizmasını etkileyerek kalp hastalığı ve özellikle kalp krizi veya inme geçirme şansınızı değiştirebilir. ApoE'deki varyasyonlar, Alzheimer hastalığı ve diğer hastalıklara sahip olma şanslarıyla da ilişkilidir. ApoE'nin, rs429358 ve rs7412 olarak tanımlanan iki SNP ile belirlenen üç nispeten yaygın alelik varyantı vardır, bunlar ApoE-_2, ApoE-_3 ve ApoE-_4 olarak bilinir. Bu genler tarafından üretilen proteinler ApoE2, ApoE3 ve ApoE4 olarak adlandırılır. Rs429358 C alelini taşıdığında ve rs7412 T alelini taşıdığında, ortaya çıkan izoform _1'dir. Rs429358 T alelini taşıdığında ve rs7412 T alelini taşıdığında, ortaya çıkan izoform _2'dir. Rs429358 T alelini taşıdığında ve rs7412 C alelini taşıdığında, ortaya çıkan izoform _3'tür. Rs429358 C alelini taşıdığında ve rs7412 C alelini taşıdığında, ortaya çıkan izoform _4'tür. Genel olarak en yaygın varyant "standart" ApoE-_3'tür; bu nedenle, daha fazla insan, diğer olası varyant çiftlerinden daha fazla, her ebeveynden bir ApoE-_3 miras almıştır. Bu türlerden her birinin aslında ek değişiklikler de yapabileceğini unutmayın; bu nedenle farklı alt türler de vardır. APOE _2, hastalığa karşı bir miktar koruma sağlayabilir. Eğer bu alele sahip bir kişide Alzheimer? ortaya çıkıyorsa, genellikle APOE _4 genine sahip birisindekinden daha sonraki bir yaşta gelişir. İnsanların yaklaşık %5'inden %10'u bu aleli taşımaktadır. En yaygın alel olan APOE _3'ün hastalık üzerinde nötr bir etkiye sahip olduğu, yani Alzheimer? riskini ne azalttığı ne de artırdığı düşünülmektedir. APOE _4, Alzheimer? riskini artırır ve belirli popülasyonlarda hastalığın daha erken yaşta başlaması ile ilişkilidir. İnsanların yaklaşık %15'inden %25'i bu aleli taşır ve %2'den %5'i iki kopya taşımaktadır.

Ek Bilgi

FN1'de bulunan rs140926439 varyantı, APOE_4/4 taşıyıcılarında AD riskinin güçlü şekilde azaltılması ile ilişkilendirilmiştir (OR=0.29; %95 CI [0.11, 0.78], P=0.014(PMID:38598053). 7185 APOE_4 homozigot taşıyıcısından oluşan büyük bir kohortta yapılan bağımsız bir analizde, FN1'deki rs140926439 varyantının AD'ye karşı koruyucu olduğu bulunmuştur (OR=0.29; %95 CI [0.11, 0.78], P=0.014) ve hastalığın başlangıç yaşını 3.37 yıl ertelediği saptanmıştır (%95 CI [0.42, 6.32], P=0.025). Bu, son yıllarda nispeten yeni bir bulgudur.

Alzheimer hastalığı riski



Çocuk ε3/ε3 genotipi en yaygın olanıdır ve nüfusun yaklaşık %60'ında bulunur. Bu genotip nötr olarak kabul edilir, yani Alzheimer hastalığı geliştirme riskini önemli ölçüde artırmaz veya azaltmaz.

• **Gen:** APOE • **rsID:** rs429358+rs7412 • **Genotipiniz:** e3/e3 • **Zigosite:**

Açıklama

Çoğu durumda, Alzheimer'ın tek bir genetik nedeni yoktur. Bunun yerine, yaşam tarzı ve çevresel faktörlerle birleşen birden fazla gen tarafından etkilenebilir. Sonuç olarak, bir kişi Alzheimer riskini artıran veya azaltan birden fazla genetik varyant veya varyant grubunu taşıyabilir. Apolipoprotein E (ApoE) geni, yağ ile birleştiğinde lipoprotein haline gelen bir protein üretir. Lipoprotein ApoE, kanda kolesterolü temizlemekten kısmen sorumlu olan çok düşük yoğunluklu bir lipoproteindir. ApoE'deki varyasyonlar, kolesterol metabolizmasını etkiler ve bu da kardiyovasküler hastalıklar ve özellikle kalp krizi ya da inme geçirme ihtimalinizi değiştirir. ApoE'deki varyasyonlar, Alzheimer hastalığı ve diğer hastalıklara sahip olma olasılıkları ile de ilişkilidir. ApoE'nin, ApoE-_2, ApoE-_3 ve ApoE-_4 olarak bilinen iki SNP, rs429358 ve rs7412 tarafından tanımlanan üç nispeten yaygın alelik varyantı vardır. Bu genler tarafından üretilen proteinler ApoE2, ApoE3 ve ApoE4 olarak adlandırılır. Rs429358 aleli C olduğunda ve rs7412 aleli T olduğunda, ortaya çıkan izoform _1'dir. Rs429358 aleli T olduğunda ve rs7412 aleli T olduğunda, ortaya çıkan izoform _2'dir. Rs429358 aleli T olduğunda ve rs7412 aleli C olduğunda, ortaya çıkan izoform _3'tür. Rs429358 aleli C olduğunda ve rs7412 aleli C olduğunda, ortaya çıkan izoform _4'tür. Genel olarak en yaygın varyant "standart" ApoE-_3'tür, bu nedenle daha fazla insan her ebeveynden bir ApoE-_3 genini diğer mümkün olan varyant çiftlerinden daha fazla miras almıştır. Bu türlerin her birinin aslında ek değişiklikler yapabileceğini unutmayın, bu nedenle farklı alt türler de vardır. APOE _2, hastalığa karşı bazı koruma sağlayabilir. Eğer bu alele sahip bir kişide Alzheimer gelişirse, genellikle APOE _4 genine sahip birine göre daha geç yaşta ortaya çıkar. İnsanların yaklaşık %5 ila %10'u bu alele sahiptir. En yaygın alel olan APOE _3'ün hastalık üzerinde nötr bir etkiye sahip olduğu düşünülmektedir; yani Alzheimer riskini artırmaz ya da azaltmaz. APOE _4, Alzheimer riskini artırır ve belirli popülasyonlarda hastalığın daha erken yaşta başlamasıyla ilişkilidir. İnsanların yaklaşık %15 ila %25'i bu alele sahiptir ve %2 ila %5'i iki kopya taşımaktadır.

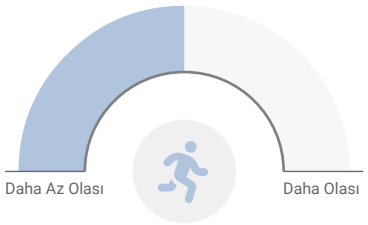
Ek Bilgi

Bu SNP, ApoE geninin dördüncü ekzonsunda yer alır ve sonuçta oluşan proteinin 130. pozisyondaki amino asidi etkiler. Daha yaygın olan rs429358 aleli (T) dir. Alel (C) ise ve aynı kromozomda rs7412(C) aleli de bulunuyorsa, bu kombinasyon APOE-_4 aleli olarak bilinir. APOE-_4 aleli, Alzheimer hastalığı riskinde güçlü bir etkiye sahiptir. CC genotipi, APOE genotipini sınıflandırmakla ilgili 2 SNP'den birini temsil eder; CT genotipi, Alzheimer için >3 kat artmış risk; kalp hastalığı için 1.4 kat artmış risk temsil ederken, TT yaygın riski temsil eder.

Atletizm

Atletik performans, kas lifi bileşimini, aerobik kapasiteyi ve iyileşme oranlarını etkileyen genetik faktörlerle derinden iç içe geçmiştir. Mitokondriyal verimliliği, oksijen kullanımını ve kas hipertrofisini etkileyen genler, bir bireyin dayanıklılık ve güce dayalı sporlardaki potansiyelini tahmin edebilir. Genetik profilleme böylece atletik verimi en üst düzeye çıkarmak için uyarlanmış antrenman rejimlerine rehberlik edebilir.

Aşil Tendinopatisi



C/T genotipi ile, mevcut verilere göre Achilles Tendinopatisi riski belirgin değildir.

• **Gen:** MMP3 • **rsID:** rs679620 • **Genotipiniz:** T/T>T/C • **Zigosite:** Heterozygous

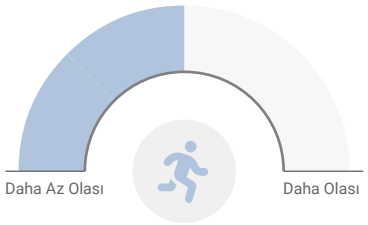
Açıklama

Aşil tendinopatisi, baldır kaslarını topuk kemiklerine bağlayan tendonlardaki kollajen dejenerasyonu ile karakterizedir. Bu durum, yürüyüş gibi aktiviteler sırasında ve sonrasında ağrı, şişlik ve sertliğe yol açar. Koşma ve zıplama gibi daha yoğun aktiviteler bu semptomları daha da kötüleştirebilir. Durum genellikle tendonun yeterli dinlenme olmadan sürekli olarak aşırı kullanımına atfedilir ve bu da onu koşucular dahil olmak üzere sporcular arasında özellikle yaygın hale getirir.

Ek Bilgi

rs679620 AG genotipi, çeşitli çalışmalarla (PMID(ler): 19042922, 27222816, 28358823) belirtilen tipik bir Achilles tendinopatisi olasılığı ile ilişkilidir, oysa GG genotipine sahip bireyler Achilles tendinopatisi için artmış bir risk ile karşı karşıyadır. Achilles tendon yırtılması (RUP) durumlarında, MMP3 rs679620 GG genotipi kontrol gruplarına göre belirgin şekilde daha yaygındır (%44.0), AG genotipi ise daha yaygındır (%54.2) (PMID: 19042922). Diğer bir çalışmada, nispeten küçük bir örneklemle (~100 hasta) Achilles tendinopatisi riski ile MMP3 genindeki tek nükleotid polimorfizmleri (SNP'ler) arasında ilişkiler bulunmuştur. Rs679620 için (G;G) genotipine sahip bireylerin 2.5 oranı (CI: 1.2 - 4.90, p = 0.010) gösterdiği tespit edilmiştir. Dahası, rs679620(G) ile COL5A1 rs12722(T) allelleri arasında bir etkileşim kanıtı vardır ve bu etkileşim, Achilles tendinopatisi riskini artırmaktadır ve p-değeri 0.006'dır.

Bağ Doku Yaralanması Hassasiyeti



C/C genotipinin bağ doku yaralanma riski üzerindeki dikkate değer bir etkisi gözlemlenmemiştir.

• **Gen:** COL1A1 • **rsID:** rs1800012 • **Genotipiniz:** C/C • **Zigosite:** homo_ref

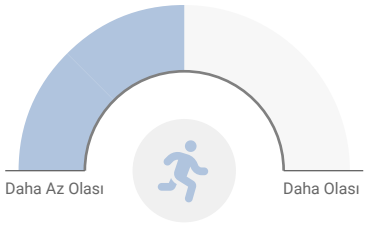
Açıklama

Bağ doku, kemiği kemiğe bağlayan bir banttır. Çoğunlukla dizle ilgili olan bağ yaralanmaları yaygındır. Diz, her birinin belirli bir işlevi olduğu birkaç bağa sahiptir. Medial Kollateral Bağ (MCL), dizi içe bükülmesini engelleyerek dizin iç kısmında uzanırken, Lateral Kollateral Bağ (LCL) dışta uzanarak dışa aşırı bükülmeyi önler. Ortada bulunan Ön Çapraz Bağ (ACL), kaval kemiğinin ileri kaymasını engellemeye yardımcı olur. Arka Çapraz Bağ (PCL), kaval kemiğinin uyluk kemiğinin altında geri kaymasını önleyerek ACL'yi tamamlar. Bu bağlarda meydana gelen yaralanmalar, gerilmeden kısmi veya tam yırtılmalara kadar değişebilir ve ağrı, şişlik ve basınç uygulandığında dizin ""açılma"" hissi gibi belirtilere yol açabilir.

Ek Bilgi

Avrupa kökenli bireyleri içeren araştırmalar, rs1800012 GG genotipinin tendon ve/veya bağ yaralanmalarının ortalama olasılığıyla ilişkili olduğunu ve rs1800012 GT/TT polimorfizminin sporla ilgili tendon veya bağ yaralanmalarının azaltılmış riskiyle ilişkili olabileceğini önermektedir (PMID: 28206959). rs1800012, COL1A1 geninin ilk intronundaki Sp1 transkripsiyon faktörü için bir konsensüs alanındaki ilk bazda G'den T'ye bir değişim içeren yaygın (allel sıklığı ~%20) bir polimorfizmadır. COL1A1 rs1800012 polimorfizmi (G'den T'ye) sporla ilgili tendon veya bağ yaralanmalarının, özellikle ACL yaralanmalarının azaltılmış riskiyle ilişkili olabilir ve nadir TT koruyucu bir rol oynayabilir. rs1800012(T) aleli geniş çapta incelenmiştir, çoğu gözlem en azından bazı azalmalara yol açtığına dair bir ilişkiyi desteklemektedir, kemik mineral yoğunluğunda azalma ve osteoporoz, kırıklar ve intervertebral disk hastalığı için artan riskle ilişkili olarak.

Bel Fıtığı Hastalığına Duyarlılık



A/G genotipinizin bel disk sorunlarını önemli ölçüde etkilemediği görünmektedir.

• **Gen:** CILP • **rsID:** rs2073711 • **Genotipiniz:** A/A>A/G • **Zigosite:** Heterozygous

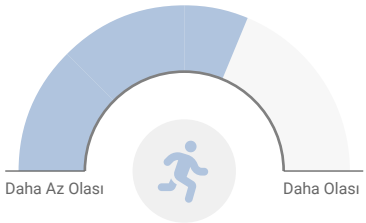
Açıklama

Bel fıtığı hastalığı, bel ağrısı veya siyatik gibi çeşitli ağrı nedenlerini kapsamak için yaygın olarak kullanılan bir terimdir. Kas zorlanması veya bağ yaralanması, bel ağrısına (LBP) katkıda bulunabilse de, intervertebral disk genellikle rahatsızlığın kaynağı olarak daha sık gündeme gelir. Ancak, bel fıtığı hastalığı ile ilişkili ağrının tek nedeni olarak kesin olarak tanımlanmış bir bel disk yaralanması yoktur.

Ek Bilgi

Özetle, rs2073711 CC genotipi, intervertebral disk dejenerasyonu (IVD) için tipik bir risk ile ilişkilendirilirken, CT ve TT daha düşük Lomber Disk Hastalığı riski temsil etmektedir. rs2073711 SNP'si (1184T_C) kıkırdak ara tabaka protein geni (CILP) exon 8'inde yer almaktadır. Ancak, CILP geni öncelikle intervertebral disklerde bolca ifade edildiği ile bilinmektedir ve dejenerasyon gerçekleştiğinde ifadesinin arttığı bildirilmiştir [PMID 15864306]. rs2073711 SNP'si için, ata alleli T ve hastalıkla ilişkili risk alleli C'dir. Lomber disk hastalığı (LDD) olan Asyalı hastalarla yapılan bir çalışmada, SNP rs2073711'in (dbSNP ile ilişkili olarak yönlendirilmiş) her bir (C) allelinin riski yaklaşık 1.6 kat artırdığı belirtilmiştir. [PMID 15864306].

Güç



C/C genotipine sahip olanlar için, güç aktiviteleri konusunda daha iyi bir yatkınlığınız olabilir; belki de bu, artan kas gücünden faydalanmanızı sağlar.

• **Gen:** FHL2 • **rsID:** rs55680124 • **Genotipiniz:** C/C • **Zigosite:** homo_ref

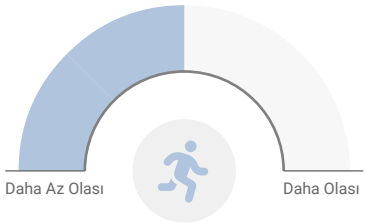
Açıklama

Güç performansıyla pozitif ilişkilendirilen birkaç özellik arasında testosteronun dolaşım seviyeleri, hızlı kas liflerinin yüzdesi ve kesitsel alanı, kas kütlesi ve gücü, vücut ve topuk yüksekliği, kas fasikül uzunluğu ve tepki süresi gibi özellikler bulunmaktadır [3,238,239,240,241,242,243,244]. Güce bağlı fenotiplerin kalıtım oranının literatürde yaklaşık %49 ile %86 arasında değiştiği bildirilmiştir; bu kapsamda sıçrama yeteneği de yer almaktadır [245,246]. Genellikle, güç sporcuları statüsü ile ilişkili genetik işaretleyiciler, güç sporcuları (örn. 100 m koşucuları, gülle atanlar, masa güreşçileri vb.) ile eğitimsiz bireyler arasındaki allelik frekanslarının karşılaştırılmasıyla belirlenir.

Ek Bilgi

FHL2 (Dört ve Yarım LIM Alanları 2) içindeki rs55680124'ün C-alleli, güç ile bağlantılıdır. Guilherme, J.P.L.F.; ve ark. (2022) "Genomic Predictors of Brisk Walking Are Associated with Elite Sprinter Status" bu ilişkiyi bildirmiştir. FHL2, kas gelişimi ve mekanik strese yanıt ile ilgilidir. Referans aleli C'dir (alternatif T).

Güç



G/G genotipi, güç niteliğiniz üzerinde belirgin bir etkiye sahip değildir.

• **Gen:** GALNTL6 • **rsID:** rs558129 • **Genotipiniz:** G/G • **Zigosite:** homo_ref

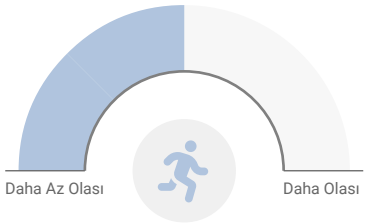
Açıklama

Birçok özellik, testostiron seviyeleri, hızlı kas liflerinin yüzdesi ve kesit alanı, kas kütlesi ve gücü, vücut ve topuk yüksekliği, kas fascikül uzunluğu ve tepki süresi gibi güç performansı ile olumlu bir şekilde ilişkilidir [3,238,239,240,241,242,243,244]. Güçle ilgili fenotiplerin kalıtsallığının, sıçrama yeteneği de dahil olmak üzere, çeşitli fenotiplerde yaklaşık %49 ile %86 arasında değiştiği literatürde bildirilmiştir [245,246]. Genellikle, güç atleti statüsü ile ilişkilendirilen genetik işaretleyiciler, güç atletleri (örneğin, 100 m koşucuları, gülle atanlar, kol güreşçileri vb.) ve eğitimsiz bireyler arasındaki alelik frekanslarını karşılaştırarak belirlenir.

Ek Bilgi

GALNTL6'daki rs558129'un T-allelinin güçle bağlantılıdır. Díaz Ramírez, J.; ve ark. (2020) "GALNTL6 Gen rs558129 Polimorfizmi Güç Performansı ile İlişkili" ve Zmijewski, P.; ve ark. (2021) "GALNTL6 Rs558129: Yüzme Performansı için Yeni Bir Polimorfizm mi?" (yüzme gücü) olumlu ilişkiler bildirmiştir. GALNTL6'nın rolü, kas işlevini etkileyen protein glikozilasyonu ile ilişkili olabilir. Referans aleli G'dir (alternatif A).

Güç



C/C genotipi için, HIF1A'da güçle ilgili özellikler üzerinde belirgin bir etki gözlemlenmemiştir.

• **Gen:** HIF1A • **rsID:** rs11549465 • **Genotipiniz:** C/C • **Zigosite:** homo_ref

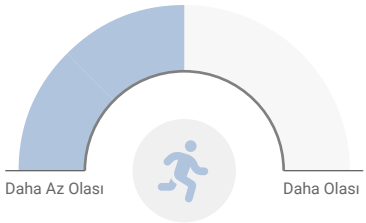
Açıklama

Güç performansıyla olumlu yönde ilişkilendirilen birkaç özellik bulunmaktadır; bunlar arasında dolaşımdaki testosteron seviyeleri, hızlı kas liflerinin yüzdesi ve kesitsel alanı, kas kütlesi ve gücü, vücut ve topuk yüksekliği, kas fascikül uzunluğu ve tepki süresi yer almaktadır [3,238,239,240,241,242,243,244]. Güçle ilgili fenotiplerin kalıtımsallığı literatürde, sıçrama yeteneği de dahil olmak üzere bir dizi fenotipte yaklaşık %49 ile %86 arasında raport edilmiştir [245,246]. Genellikle, güç sporcusu statüsüyle ilişkili genetik işaretler, güç atletleri (örneğin, 100 m koşucuları, gülle atıcıları, bilek güreşçileri vb.) ile antrenmansız denekler arasındaki alelik frekansları karşılaştırılarak belirlenir.

Ek Bilgi

HIF1A (hipoksi yanıtı) rs11549465 (Pro582Ser) genindeki T-allele (Ser582) güçle bağlantılıdır. Cieszczyk, P.; ve diğerleri (2011) "HIF1A geninin Pro582Ser polimorfizmi, Polonyalı güç odaklı sporcularda," Gabbasov, R.T.; ve diğerleri (2013) "HIF1A Gen Pro582Ser Polimorfizmi, Rus Güç Sporcularında" (güç bağlamında ama güç için de ilgili), ve Drozdovska, S.B.; ve diğerleri (2013) "Ukraynalılarda sporcu durumu ile gen polimorfizmleri arasındaki ilişki" güç sporcuları için muhtemelen kas adaptasyonu veya metabolizma yoluyla bir avantaj öneriyor. Referans alleli C'dir.

Güç



HSD17B14 genindeki A/A genotipi ile güç özellikleri arasında güçlü bir bağlantı kuran bir kanıt yok.

• **Gen:** HSD17B14 • **rsID:** rs7247312 • **Genotipiniz:** A/A • **Zigosite:** homo_ref

Açıklama

Güç performansıyla olumlu bir şekilde ilişkili birkaç özellik bulunmaktadır; bunlar arasında dolaşımdaki testosteron seviyeleri, hızlı kas liflerinin yüzdesi ve kesit alanı, kas kütlesi ve gücü, vücut ve topuk yüksekliği, kas demeti uzunluğu ve tepki süresi gibi faktörler yer alır [3,238,239,240,241,242,243,244]. Güçle ilişkili fenotiplerin kalıtım oranının literatürde, sıçrama yeteneği de dahil olmak üzere, yaklaşık %49 ila %86 arasında değiştiği bildirilmiştir [245,246]. Genellikle, güç sporcu statüsüyle ilişkili genetik işaretleyiciler, güç sporcuları (örneğin, 100 m koşucuları, gülle atanlar, masa güreşçileri vb.) ve eğitimsiz bireyler arasındaki alelik frekansları karşılaştırılarak belirlenir.

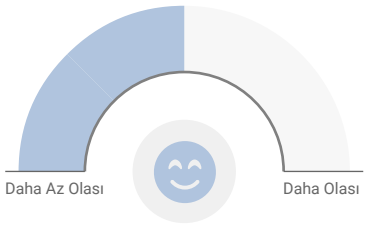
Ek Bilgi

HSD17B14 (Hidroksisteroid 17-Beta Dehidrogenaz 14) üzerindeki rs7247312'nin G-alleli güç ile ilişkilidir. Pickering, C.; ve diğerleri (2019) "A genome-wide association study of sprint performance in elite youth football players" bu ilişkiyi genç futbolcularda bildirmiştir ve bu durumun sprint performansıyla ilgili metabolik yollar üzerindeki rolünü önermektedir. Referans alleli A'dır (alternatif G).

Davranış

Dürtüsellik, riske karşı tölerans, sosyal ilişki stili gibi davranışsal eğilimler, nörotransmitter yolakları ve reseptör duyarlılığı ile ilişkili genetik faktörler tarafından şekillenir. Bu genetik etkiler karar alma mekanizması, stres cevabı ve davranışsal problemlere yatkınlıkla ilişkili olabilir. Bu faktörleri algılamak davranışsal yaklaşımların ve stres yönetimi tekniklerininin kişiselleştirilmiş müdahalesine olanak sağlar.

Açlık Yanıt Kontrolü



G/T genotipi ile ortalama diyet inhibisyonu yaşayabilir ve genelde bir açlık yanıtına sahip olabilirsiniz.

• **Gen:** NMB • **rsID:** rs1051168 • **Genotipiniz:** G/G>G/T • **Zigosite:** Heterozygous

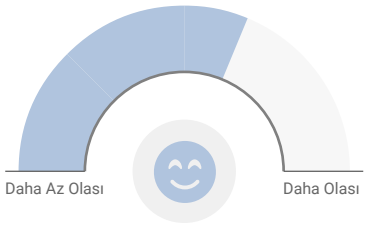
Açıklama

Açlık, yiyecek olmadığında fiziksel rahatsızlık hissi ve potansiyel zihinsel kaygı ile birlikte yemek yeme isteği ile karakterizedir. Vücudun açlık hissini düzenleme kapasitesi, açlık yanıt kontrolü olarak bilinir ve diyet ve yaşam tarzı gibi faktörlerden etkilenir. Ayrıca, belirli genetik varyantlar da bu açlık düzenleme yönünü şekillendirmeye katkıda bulunabilir.

Ek Bilgi

rs1051168, neuromedin-_ geninde bulunan bir yanlış anlam ifadesi mutasyonu (G'den T'ye, p.P73T), zamanla daha yüksek disinhibisyon seviyeleri, açlık hassasiyeti ve vücut ağırlığı artışı ile ilişkilidir (PMID:21527296). Ayrıca, daha önce yetişkinlerde obezite ve anormal yeme davranışlarıyla ilişkilendirilmiştir (PMID:20010906). TG/GG(AC/CC) genotipi, çalışmalar göre ortalama diyet disinhibisyonu ve açlık hassasiyeti olasılığı ile bağlantılıdır (PMID(s): 18271693, 15585758, Arguello 2018). TT/AA polimorfizmi ise yeme davranışları ve obezite riski ile ilişkilendirilmiştir.

Atıştırma Davranışı



A/G genotipine sahip olduğunuzda, atıştırma alışkanlıklarınız muhtemelen ortalama düzeyde olacak ve buna tipik bir BKİ eşlik edecek.

• **Gen:** LEPR • **rsID:** rs2025804 • **Genotipiniz:** G/G>G/A • **Zigosite:** Heterozygous

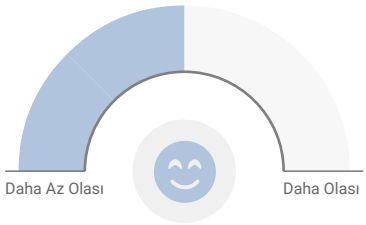
Açıklama

Atıştırmalık yemek, genellikle düzenli öğünler arasında küçük bir miktar yiyecek yeme davranışı olarak tanımlanır.

Ek Bilgi

rs2025804 AG genotipi, olağan atıştırmalık yeme alışkanlıkları ve ortalama vücut kitle indeksi (BMI) ile ilişkilidir (PMID'ler: 17192493, 17903300, 22810975). Bilim insanları, rs2025804 konumunda iki adet G aleli (GG genotipi) bulunan kişilerin, öğün aralarında enerjilerinin %15'inden fazlasını atıştırmalık olarak tüketmeleri durumunun 'aşırı atıştırmalık davranışı' olarak tanımlandığı bu durumu gösterme olasılığının iki kat daha fazla olduğunu belirlemişlerdir. CCK, Leptin ve Leptin Reseptör Genlerinde Yaygın Genetik Varyasyonlar, Belirli İnsan Yeme Alışkanlıkları ile İlişkilidir.

Şeker Tüketimi



G/G genotipiniz muhtemelen ortalama bir şeker alımı ve olağan diş sağlığı ile ilişkilidir.

• **Gen:** SLC2A2 • **rsID:** rs5400 • **Genotipiniz:** G/G • **Zigosite:** homo_ref

Açıklama

Genetik faktörler, bireyler arasındaki günlük şeker alımı seviyelerindeki farklılıkta rol oynamakta, bu durum şekerlerin mevcutlığı ve beslenme tercihleri gibi çevresel faktörlerden etkilenmektedir. Son çalışmalar, şeker tüketimindeki farklılıklarla genetik ilişkilere işaret etmiştir.

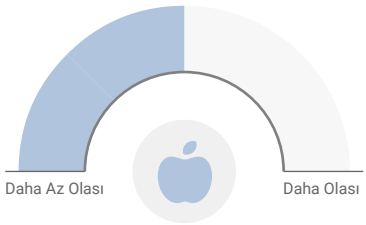
Ek Bilgi

rs5400 CC(GG) geni ortalama şeker alımı ve diş çürüğü geliştirme konusundaki tipik hassasiyetle ilişkilidir, yapılan çalışmalara göre (PMID'ler: 18349384, 26112465). CT(GA) ve TT(AA) genotipi ise belirgin şekilde daha yüksek şeker tüketimi ile ilişkilidir.

Beslenme ve Diyet

Genetik varyasyonlar besinlerin nasıl metabolize edildiğini etkileyerek diyet tercihlerini, besin eksikliklerini ve hatta gıda hassasiyetlerini etkileyebilir. Örneğin, laktoz toleransı, glüten duyarlılığı veya omega-3 metabolizması ile ilgili genlerdeki polimorfizmler, bir birey için en uygun diyeti belirleyebilir. Nutrigenomik, daha iyi sağlık sonuçları için kişiselleştirilmiş beslenme planları sağlar.

Alkol Kızarması



G/G genotipine sahipseniz, genellikle alkolle tipik bir tepki verirsiniz, kızarma olmadan.

• **Gen:** ALDH2 • **rsID:** rs671 • **Genotipiniz:** G/G • **Zigosite:** homo_ref

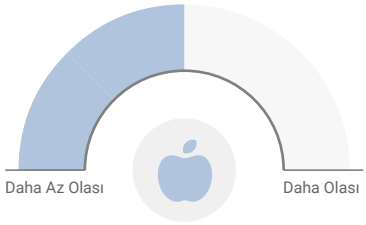
Açıklama

Alkol hassasiyeti, alkol kızarma tepkisi veya alkol intoleransı olarak da bilinir, vücudun alkolü metabolize etme kapasitesi ile ilişkilidir. Bu tepki genellikle yüz kızarması (yüzün kızarması), kalp çarpıntısı (hızlı, düzensiz veya çırpınan kalp atışı), baş dönmesi ve bulantı gibi belirtilerle kendini gösterir. Bu semptomlar, enzimin aldehit dehidrogenazın etanolü (alkolü) asetat haline yeterli hızda dönüştürememesi sonucu oluşan asetaldehit birikiminden kaynaklanır. Alkol hassasiyetini etkileyen tanımlanabilir genetik varyasyonlar vardır.

Ek Bilgi

AA: Bu genotipe sahip bireyler "Asya Kızartıcıları" olarak adlandırılır ve özellikle Doğu Asyalı kökenli olanlar için özofagus kanseri riskinin arttığı bir durumdadır. Alkol bağımlılığını tedavi etmek için kullanılan disülfiram genellikle bu genotipe sahip bireyler için etkili değildir. AG: Bu genotipe sahip bireyler aynı zamanda Asya Kızartma fenomenini deneyimlemekte ve daha kötü bir sarhoşluk durumu yaşayabilmektedirler. Özellikle Doğu Asyalı kökenli bireyler arasında özofagus kanseri riskinde artış bulunmaktadır. Disülfiramın bu genotipe sahip bireylerde alkolizmi tedavi etmekte etkili olması muhtemel değildir. GG: Bu genotipe sahip bireyler genellikle alkol kızartmasını deneyimlemezler. Normal sarhoşluk durumları vardır ve alkolizm ile özofagus kanseri için ortalama bir risk taşımaktadırlar. Disülfiram, bu genotipe sahip bireylerde alkolizmi tedavi etmek için etkili olarak kabul edilmektedir.

C vitamini



C/C ile C vitamini seviyeleri herhangi bir yönde net bir şekilde etkilenmiyor, bu yüzden sebzeleri yemeye devam edin!

• **Gen:** SLC23A1 • **rsID:** rs33972313 • **Genotipiniz:** C/C • **Zigosite:** homo_ref

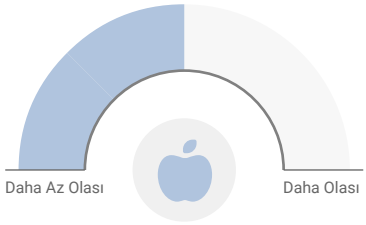
Açıklama

Vitamin C (L-askorbik asit), kollajen (bir cilt bileşeni) sentezi, bağışıklık sistemi fonksiyonu ve antioksidan olarak işlev görmek de dahil olmak üzere çeşitli biyolojik süreçlerde kullanılan bir bileşiktir. Vitamin C gibi antioksidanlar, hücrelere zarar verebilecek serbest radikallerin ve reaktif oksijen türlerinin ortadan kaldırılmasına yardımcı olur. Vitamin C'nin doğal kaynakları arasında narenciye meyveleri, sebzeler ve zenginleştirilmiş gıdalar bulunur; ayrıca vitamin takviyeleri şeklinde de mevcuttur. Ciddi vitamin C eksikliği, yorgunluk, anemi, cilt sorunları ve bağışıklık sistemi eksiklikleri gibi belirtilerle karakterize olan skorbüte yol açabilir. Dolaşımdaki vitamin C seviyelerini etkileyen belirli genetik varyasyonlar tanımlanmıştır.

Ek Bilgi

rs33972313 GG genotipi, tipik veya daha yüksek serum vitamin C seviyeleri ile ilişkilidir (PMID(s): 20519558, 23737080, 25948669). GA ve AA genotipinin daha düşük plazma vitamin C seviyelerine sahip olma olasılığı daha yüksektir.

D vitamini



G/T için, önemli bir D vitamini etkisi yok, bu yüzden her zamanki gibi güneşlenmeye devam edin.

• **Gen:** GC • **rsID:** rs2282679 • **Genotipiniz:** T/T>T/G • **Zigosite:** Heterozygous

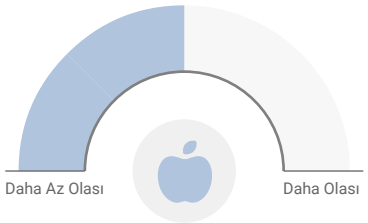
Açıklama

D vitamini vücutta birçok role sahiptir ve teknik olarak bir vitamin yerine hormon olarak sınıflandırılır. Kemik oluşumunda kritik bir bileşen olan kalsiyumun emilimini kolaylaştırır. Yetersiz D vitamini seviyeleri, osteoporoz veya raşitizm gibi kemik bozukluklarına katkıda bulunabilir. Ayrıca, D vitamini sinir, kas ve bağışıklık sistemlerinin düzgün işleyişinde de rol oynar.

Ek Bilgi

rs2282679 AA genotipi, tipik D vitamini seviyeleri ile ilişkilidir (PMID'ler: 20541252, 23924835, 23191998, 25174667). 4p12 kromozomundaki grup-spesifik komponent (D vitamini bağlanma proteini) GC geninde bulunan rs2282679, birkaç çalışma tarafından D vitamini serum konsantrasyonları ile ilişkilendirilmiştir. Her iki çalışmada da, daha düşük D vitamini ile ilişkili alel, dolayısıyla D vitamini yetersizliği potansiyeli, rs2282679(C) alelidir. İki böyle alel taşıyanların D vitamini seviyeleri, bir alel taşıyanların D vitamini seviyelerinden daha düşüktür; bu kişiler ortalama olarak rs2282679(AA) bireylerinden de daha düşük D vitamini seviyelerine sahiptir. Karşılaştırıldığında, CC genotipi daha düşük D vitamini seviyelerini temsil etmektedir.

Kafein Metabolizması



A/C genotipi, kafeini bazılarından biraz daha hızlı işleyebileceğiniz anlamına gelir, bu yüzden o ekstra enerji artışının tadını çıkarın.

• **Gen:** CYP1A2 • **rsID:** rs762551 • **Genotipiniz:** C/C>C/A • **Zigosite:** Heterozygous

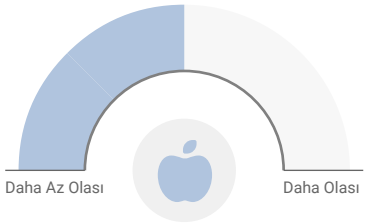
Açıklama

Kafein, acı bir madde, kahve çekirdekleri, çay yaprakları, kola fındıkları (kolalı içeceklerin tadını vermek için kullanılır) ve kakao kabukları (çikolata üretiminde kullanılır) dahil olmak üzere 60'tan fazla bitkide doğal olarak bulunur. Sentetik kafein de yapay olarak üretilir ve belirli ilaçlar, gıdalar ve içecekler üzerine eklenir. Ağrı kesiciler, soğuk algınlığı ilaçları, reçetesiz uyanıklık ilaçları, enerji içecekleri, enerji artırıcı sakızlar ve atıştırmalıklar örnekler arasında yer alır. Kafein tüketiminin ana kaynakları içeceklerdir ve farklı içeceklerde değişen kafein içerikleri bulunmaktadır. Genel olarak, kafein miktarları şu şekildedir: 8-onçluk bir kahve kupası = 95-200 mg, 12-onçluk bir kola kutusu = 35-45 mg, 8-onçluk bir enerji içeceği = 70-100 mg, 8-onçluk bir çay kupası = 14-60 mg. Kafein, vücudun metabolizmasını çeşitli şekillerde etkiler; merkezi sinir sistemini uyararak uyanıklık ve enerji hissi sağlar. Kafein, diüretik olarak görev yapar ve artan idrara çıkma ile fazla tuz ve suyun atılmasını teşvik eder. Ayrıca mide asidi salımını artırarak, mide rahatsızlığı veya asit reflüsüne neden olabilir. Dahası, kafein kalsiyum emilimini etkileyebilir ve kan basıncını yükseltebilir. Tüketiminden sonra, kafein kan akışındaki en yüksek seviyesine bir saat içinde ulaşır ve etkileri dört ila altı saat sürer. Daha ayrıntılı bilgi için https://medlineplus.gov/caffeine.html#summary adresini ziyaret edebilirsiniz.

Ek Bilgi

Denden ve arkadaşları tarafından yapılan bir meta-analiz, rs762551 AA genotipinin CC ve CA genotipine göre daha yüksek kahve alımı ve daha hızlı kafein temizlenmesi ile ilişkilendirildiğini göstermiştir. CA genotipi, CC genotipine göre kafein metabolizmasında hafifçe daha hızlı bir oranla ilişkilidir (PMID(ler): 29282363, 20390257, 27173183).

Kafein Metabolizması



CYP1A2 geni (rs2472297) ile ilgili Kafein Metabolizması özelliğiniz için, C/C genotipine sahip olmanın ortalama kahve tüketimi ile ilişkilendirildiği bilinmektedir.

• **Gen:** Near CYP1A2 • **rsID:** rs2472297 • **Genotipiniz:** C/C • **Zigosite:** homo_ref

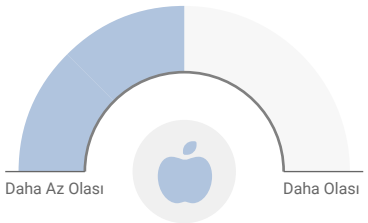
Açıklama

Kafein, acı bir madde, kahve çekirdekleri, çay yaprakları, kola fındıkları (kolaların aromalandırılmasında kullanılır) ve kakao kapsülleri (çikolata üretiminde kullanılır) dahil 60'tan fazla bitkide doğal olarak bulunur. Sentetik kafein de yapay olarak üretilir ve belirli ilaçlara, gıdalara ve içeceklere eklenir. Örnekler arasında ağrı kesiciler, soğuk algınlığı ilaçları, reçetesiz uyanıklık ilaçları, enerji içecekleri ile enerji arttırıcı sakızlar ve atıştırmalıklar yer alır. Kafein tüketiminin birincil kaynakları içeceklerdir ve farklı içeceklerde değişen kafein içeriği vardır. Genel olarak, kafein miktarları şu şekildedir: 8 ons kahve = 95-200 mg, 12 ons kola = 35-45 mg, 8 ons enerji içeceği = 70-100 mg, 8 ons çay = 14-60 mg. Kafein, vücudun metabolizmasını çeşitli şekillerde etkiler; merkezi sinir sistemini uyararak uyanıklık ve enerji artışı hissi sağlar. Kafein, aşırı tuz ve suyun artırılmış idrarla atılmasını teşvik ederek diüretik olarak çalışır. Ayrıca, mide asidi salınımını artırarak rahatsız mide veya mide yanmasına neden olabilir. Dahası, kafein kalsiyum emilimini etkileyebilir ve kan basıncını yükseltebilir. Tüketildikten sonra, kafein kan akışında bir saat içinde zirve seviyeye ulaşır ve etkileri dört ila altı saat sürer. Daha fazla bilgi için https://medlineplus.gov/caffeine.html#summary adresini ziyaret edebilirsiniz.

Ek Bilgi

rs2472297 CC genotipi, yapılan çalışmalarla belirtilen ortalama günlük kahve tüketimi ile ilişkilendirilmiştir (PMID(ler): 21357676, 21876539, 25288136). Yaklaşık 8.000 Avrupa kökenli kahve içicisi arasında yapılan dört GWAS çalışmasının meta-analizi, rs2472297(T) ile artmış tüketim arasında güçlü bir ilişki bulmuştur (p = 5.4 x 10e-14). Tahmin edilen etki, bu SNP ve bir diğerinin (rs6968865) her biri için allele başına günde 0.2 fincan artıştı.[PMID 21357676]. CYP1A2, kafeini parçalayan bir enzim için talimatlar içerir. CT - (biraz) artmış kahve tüketimi ile ilişkilendirilmiştir. TT - (biraz) artmış kahve tüketimi ile ilişkilendirilmiştir.

Laktoz İntoleransı



Laktoz intoleransı için, MCM6 geninde (rs4988235), G/G genotipiniz önemli etkiler göstermiyor.

• **Gen:** MCM6 • **rsID:** rs4988235 • **Genotipiniz:** G/G • **Zigosite:** homo_ref

Açıklama

Laktoz intoleransı, süt ve diğer süt ürünlerinde bulunan bir şeker olan laktozu sindirme yeteneğinin bozulması anlamına gelir. Bebeklikte, laktoz tipik olarak ince bağırsak duvarındaki hücreler tarafından üretilen laktaz adı verilen bir enzim tarafından parçalanır. Ancak, bu enzimin üretimi sütten kesilme sırasında veya sonrasında durur ve insanları da içeren çoğu yetişkin memeli, laktozu etkin bir şekilde sindiremeyecek hale gelir. Birincil laktaz eksikliği, laktazın süreksizliği olarak da bilinir, laktaz eksikliğinin en yaygın türüdür.

Ek Bilgi

rs4988235 CC genotipi, yetişkinlerde laktoz intoleransı ile ilişkilidir. rs4988235 SNP'sindeki CC genotipine sahip bireyler genellikle yetişkinlikte laktaz üretmeye devam edemezler, bu da laktoz intoleransına yol açar. Bu intolerans, süt ürünlerinin tüketilmesinin ardından bağırsakta sindirilemeyen laktozun fermente olması nedeniyle şişkinlik, ishal ve karın ağrısı gibi gastrointestinal semptomlar olarak kendini gösterir. Öte yandan, CT veya TT genotipine sahip bireylerin yaşamları boyunca laktaz üretmeye devam etme olasılığı daha yüksektir; bu da onlara süt ve diğer süt ürünlerini olumsuz etkiler olmadan sindirme imkanı tanır. TT genotipi, CT genotipine kıyasla yetişkinlikte süt sindirme yeteneği açısından daha yüksek bir olasılıkla ilişkilidir.

MyOmicsLab

Gen Listesi

AmericanCollegeof Medical Genetics and Genomics (ACMG) (ACMG Gen)

ACTA2, ACTC1, ACVRL1, APC, APOB, ATP7B, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BTD, CACNA1S, CASQ2, COL3A1, DSC2, DSG2, DSP, DSP, ENG, FBN1, FLNC, GAA, GLA, HFE, HNF1A, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MAX, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYH7, MYL2, MYL3, NF2, OTC, PALB2, PCSK9, PKP2, PMS2, PRKAG2, PTEN, RB1, RET, RET, RET, RPE65, RYR1, RYR2, SCN5A, SCN5A, SCN5A, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SMAD3, SMAD4, SMAD4, STK11, TGFBR1, TGFBR2, TMEM127, TMEM43, TNNI3, TNNT2, TNNT2, TP53, TPM1, TRDN, TSC1, TSC2, TTN, VHL, WT1, BAG3, DES, RBM20, TNNC1, TTR

Kardiyovasküler Hastalıklar (219 Gen)

ACTA2, ACTC1, APOB, BAG3, CASQ2, COL3A1, DES, DSC2, DSG2, DSP, FBN1, FLNC, GLA, KCNH2, KCNQ1, LDLR, LMNA, MYBPC3, MYH11, MYH7, MYL2, MYL3, PCSK9, PKP2, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, SMAD3, TGFBR1, TGFBR2, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN, ABCC6, ABCC9, ACTN2, ACVRL1, ADD1, AGT, AGTR1, AKAP9, ALG10B, ATP13A3, ATP1A2, ATP1B1, BMPR2, CACNA1A, CACNA1C, CACNB2, CAV1, CAV3, CFC1, CRYAB, CSRP3, CYP3A5, DPP6, ECE1, EDNRA, EIF2AK4, ENG, ENPP1, ESR1, EYA4, FKTN, FOXF1, GATA4, GDF1, GDF2, GJA5, GNAI2, GNAQ, GNB3, GPD1L, HCN4, HTRA1, JPH2, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNJ2, KCNJ5, KCNK18, KCNK3, LAMA4, LDB3, LOX, MFAP5, MYH6, MYLK2, MYOZ2, NEXN, NOS3, NOTCH1, NPPA, PLN, PRKG1, PSEN2, PTGIS, RGS5, ROBO4, SCN1A, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SDHA, SGCD, SMAD4, SMAD6, SMAD9, SNTA1, TAFAZZIN, TBX20, TCAP, TGFB2, TLL1, TNF, VCL, ACE, ADRB1, ALPK3, ANGPT1, ANKRD1, APOA2, BAG5, CALM3, CDH2, CFAP45, CFAP52, CIROP, COL4A1, COL5A1, COLGALT1, DZIP1, EPHB4, EPHX2, FHOD3, GATA5, GHR, HAAO, HS3ST6, KIF20A, KNG1, KYNU, LMOD2, MNS1, MYLK, MYOF, NADSYN1, NOTCH3, PLG, PPCS, PPP1CB, PPP1R17, PRDM6, PSEN1, RNF213, RPL3L, SMAD2, TBX1, THSD1, THSD4, TMPO, ACVR2B, ADA2, CALM1, CALM2, CCDC174, CFAP53, CITED2, COL1A2, COL4A2, CORIN, CRELD1, CTNNA3, DCHS1, F12, FLNA, GATAD1, GJA1, GLMN, JAG1, KCND3, LRP6, MED13L, MEF2A, MGAT2, MMP21, MYL4, MYPN, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NR2F2, NT5E, NUP155, PKD1L1, PRPH2, PUF60, RAF1, RBM10, SCN2B, SCN9A, SERPING1, SHOC2, STOX1, TAB2, TECRL, TEK, TFAP2B, TGFB3, TKT, TNNI3K, ZFPM2

Endokrin ve Metabolik Hastalıklar (691 Gen)

BTD, GAA, OTC, ABCA1, ABCC8, ACADM, ACADVL, ACAT1, AGL, AGPAT2, AGXT, ALDH18A1, ALDOA, ALG1, ALG11, ALG12, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ANOS1, APOA1, APOA2, APOA5, APOC2, APOE, ARG1, ASL, ASS1, ATAD1, ATP13A2, AUH, B4GALT1, BCKDHA, BCKDHB, BMP2, BSCL2, BTK, C19orf12, CACNA1S, CHD7, CIDEC, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLPB, COG1, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, CP, CPS1, CPT1A, CPT2, CTNS, CTSD, CTSF, CYP11B1, CYP17A1, CYP21A2, DBT, DCAF17, DDB2, DLL3, DNAJC19, DNAJC5, DOLK, DPAGT1, DPM1, DPM3, DUOX2, ELN, ENO3, EPHX2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ETFA, ETFB, ETFDH, FA2H, FAH, FBLN5, FCSK, FGF8, FGFR1, FTH1, FTL, FUT8, G6PC1, GALE, GALK1, GALT, GAMT, GATM, GBE1, GCDH, GCH1, GCK, GH1, GHR, GLB1, GLRA1, GLRB, GLUD1, GNAS, GNAS-AS1, GNE, GPHN, GPIHBP1, GRHPR, GRN, GYG1, HADH, HADHA, HADHB, HAMP, HES7, HFE, HJV, HLCS, HMGCL, HOGA1, HPRT1, HSD3B2, HTRA2, HYMAI, IDUA, INS, INSR, IVD, IYD, KCNJ11, KCNJ5, KRT5, LARS1, LCAT, LDHA, LDLR, LDLRAP1, LEP, LEPR, LFNG, LIPE, LMBRD1, LMNA, LPL, LRMDA, MAN2C1, MARS1, MC1R, MCCC1, MCCC2, MCEE, MESP2, MFSD8, MGAT2, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MMUT, MOCOS, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPI, MTR, MTRR, NAGS, NEU1, NGLY1, NPC1, NPC2, NUDT15, OPA3, Oca.02, PAH, PANK2, PAX8, PCCA, PCCB, PCSK1, PDE10A, PDE8B, PDX1, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PHKB, PHKG2, PLA2G6, PLIN1, PLPBP, PMM2, POFUT1, POGLUT1, POLH, POMC, PPARG, PPP1R17, PPT1, PRDX1, PROK2, PROKR2, PSAP, PYGM, QDPR, RFT1, SCN4A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SERAC1, SLC10A1, SLC16A1, SLC17A5, SLC22A12, SLC22A5, SLC25A13, SLC25A20, SLC2A1, SLC2A9, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC40A1, SLC45A2, SLC5A2, SLC6A5, SLC6A8, SMPD1, SRD5A3, SRY, STAR, STX16, TAFAZZIN, TFR2, TIMM50, TJP2, TPO, TPP1, TSHB, TSHR, TYR, TYRP1, VDR, WDR45, XDH, XPA, XPC, ZFP57, ABCB4, ABCD4, ACOX1, ADCY10, ADRB2, ADRB3, AGRP, ALG13, ALKBH8, ALPL, AMPD3, ANGPTL3, APOB, APPL1, AQP7, ARSK, ATP1A1, ATP6AP2, AXL, BCAT2, BCHE, BNC1, C12orf4, C14orf39, C18orf32, CAMK2A, CAPN10, CARTPT, CCDC141, CCR5, CES1, CLDN16, CLPX, COA7, CRAT, CREB3L3, CTH, CTSA, CYP2C8, DBH, DCT, DDOST, DIO1, DPM2, DPYS, DUSP6, EDEM3, EGR2, EIF3F, ENPP1, ERCC1, ESR2, F9, FEZF1, FGF17, FSHR, FTCD, GALM, GALNT2, GATA1, GBA1, GCM2, GCSH, GDF9, GGT1, GHRL, GLS, GNRH1, GPAA1, GPNMB, GRIA1, HAL, HCFC1, HNF4A, HSF2BP, IL2RA, IMPDH2, IRS4, KCNMB1, KDM5B, KRT18, LCT, LDHD, LHCGR, LINGO1, LRP5, MAFA, MAGT1, MAX, MCM6, METTL5, MPZ, MRPS22, MSH2, MSH4, MSH5, MSH6, MTHFS, NAA20, NAXD, NDNF, NHLH2, NKX2-5, NR0B2, NUP107, ODC1, PANK4, PAX4, PCK2, PCSK9, PEX7, PIDD1, PIGB, PIGC, PIGH, PIGK, PIGP, PIGQ, PIGS, PMP22, PMS2, PRKACA, PRX, PTH, REPS1, RINT1, RSRC1, RUSC2, SDC3, SEMA3E, SERPINA7, SLC28A1, SLC36A2, SLC6A19, SLC6A20, SLCO1B1, SLCO1B3, SMAD6, SNCA, SNCB, SOHLH1, SPIDR, SPRY4, SQOR, SRA1, SSR4, STT3A, SUGCT, SUMO4, TAF13, TBC1D4, TBL1X, TCF12, TDO2, THAP1, TMEM165, TMLHE, TPH2, TPMT, TREH, TRH, TRHR, TRMT1, TRPV6, TUSC3, TXNRD2, UCP3, USF1, UVSSA, WDR11, XRCC2, ZBTB11, ZNF143, ZSWIM7, A2M, AARS1, AASS, ABAT, ABCB11, ABCD3, ABHD5, ACADSB, ACOX2, ACP2, ACY1, ADSL, AFP, AKT2, ALAD, ALAS2, ALB, ALDH4A1, ALDH6A1, AMACR, AMH, AMHR2, ANKH, AP2S1, AP5Z1, APC2, APOC3, APRT, ARSL, ASAH1, ATL1, ATL3, ATP6V0A2, ATP6V1A, ATP6V1E1, ATP8B1, BCO1, BLK, BLVRA, BMP15, BPGM, BPNT2, CACNA1A, CACNA1H, CAD, CAT, CAV1, CC2D1A, CCDC115, CD320, CEL, CEP19, CERS1, CETP, CHST3, CNNM2, COASY, COG2, CRADD, CRBN, CTLA4, CYP11B2, CYP19A1, CYP24A1, CYP2R1, CYP7B1, DCDC2, DCPS, DCXR, DHCR24, DHTKD1, DIAPH2, DMGDH, DNAJC12, DNMT1, DPYD, DUOXA2, EBP, ECM1, EDC3, EEF1A2, EGF, ELOVL5, ELP2, EXOSC3, EXOSC8, EXT2, FBXO31, FECH, FGF12, FIGLA, FMN2, FMR1, FOLR1, FOXL2, FSHB, FXYD2, GABRB1, GCLC, GK, GLI3, GLUL, GLYCTK, GM2A, GNA11, GNMT, GNRHR, GOT1, GPD1, GPX4, GRID2, GRIK2, GRIN2D, GRM1, GYS1, H6PD, HCN1, HFM1, HIBCH, HMGCS2, HMOX1, HNMT, HSD11B1, HYAL1, IDH2, IL31RA, IMPA1, ITPA, KCNA2, KCNB1, KCNJ6, KHK, KISS1, KISS1R, KLF11, KYNU, L2HGDH, LBR, LDHB, LHB, LINS1, LIPC, LMAN2L, LTC4S, MAN1B1, MAOA, MBOAT7, MCM8, MCM9, MED23, METTL23, MKRN3, MLH1, MSMO1, NADK2, NBAS, NDST1, NECAP1, NEUROD1, NOBOX, NR3C1, NSUN2, NUS1, OPLAH, PAPSS2, PCK1, PCNA, PDE11A, PEPD, PEX1, PEX6, PGAP1, PGK1, PIGN, PIGT, PNLIP, PNPLA2, POF1B, PPM1K, PPOX, PRKAR1A, PRKCSH, PRLR, PRODH, PRPS1, PRSS12, PSMC3IP, PYCR1, RAD50, RBCK1, RIPPLY2, RSPO1, SAR1B, SARDH, SC5D, SCP2, SEC63, SECISBP2, SERPINA6, SHPK, SLC16A12, SLC1A1, SLC1A3, SLC1A4, SLC24A5, SLC25A19, SLC26A2, SLC30A10, SLC34A1, SLC35A3, SLC39A14, SLC4A4, SLC52A1, SLC6A17, SLC6A9, SPINK1, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, SRD5A2, ST3GAL3, ST3GAL5, STAG3, STT3B, SUMF1, SYCE1, TAC3, TALDO1, TBXAS1, TDP1, TECR, TG, THRB, TMEM199, TNIK, TPK1, TRAPPC9, TRPM6, TSPYL1, TTR, UBA5, UGT1A1, UPB1, UROC1, VAC14, VPS33A, VRK1, WASHC4, WNT4, WWOX, ZC3H14, ZMPSTE24

Hematolojik Bozukluk (176 Gen)

ABCD4, ANK1, C3, CD46, CDAN1, CDIN1, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR4, CFI, CYB5A, CYB5R3, CYBA, CYBB, ELANE, EPB41, EPB42, F10, F5, F8, F9, G6PC3, GATA1, GFI1, HAMP, HAX1, HBA1, HBA2, HBB, HBB-LCR, HJV, JAGN1, KIF23, KLF1, KLKB1, LMAN1, LMBRD1, MCFD2, MMACHC, MMADHC, NCF1, NCF2, NCF4, PIK3CD, PIK3R1, PRDX1, PROC, PROS1, RPL11, RPL15, RPL18, RPL26, RPL27, RPL35, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, SEC23B, SERPINC1, SLC11A2, SLC4A1, SPTA1, SPTB, STEAP3, THBD, TMPRSS6, TSR2, VPS45, WAS, ATP11C, ATRX, BCAM, CALR, CASK, CLPB, CYBC1, EPHB2, EPX, F7, FGA, FGB, FGG, FLI1, FYB1, GP1BA, GP1BB, GP9, GSR, HABP2, HBG1, HBG2, HOXA11, HSCB, IKZF5, IL6R, IL6ST, ITGA2B, ITGB3, MECOM, PLA2G4A, PLAT, RACGAP1, RHCE, RHD, SH2B3, SH3KBP1, SLC39A7, SMARCD2, SPI1, TBXA2R, TCF3, TERT, TNFRSF13B, TUBA8, VWF, ZNF341, ABCB6, AICDA, AK1, ANO6, CD36, CD40, CD59, CDC42, CEBPE, CYCS, DHFR, F12, FCGR2C, FTL, GFI1B, GGCX, GP6, GPI, HRG, HSPA9, IFNG, IKBKG, JAK2, KCNN4, KNG1, MPL, MPO, NBEAL2, NT5C3A, P2RY12, PIEZO1, PIGM, PLAU, PRKACG, RAC2, RASGRP2, RHAG, RPIA, SERPIND1, SERPINE1, SERPINF2, SLFN14, STIM1, THPO, TPI1, TUBB1, UMPS, UNG, VKORC1