

ACIBADEM LIFE GENETİK CHECK UP

KİŞİYE ÖZEL TÜM GENOM ANALİZİ (WGS)

ACIBADEM

Life

ACIBADEM
LAB GEN

GİRİŞ

Genetik bir miras olarak ebeveynlerimizden aldığımız DNA'mızda, bize ait bireysel özellikleri içeren tüm bilgiler bulunmaktadır. Bu bilgiler; kan grubu, boy, kilo gibi bireysel özelliklerimizden, diyabet, kanser, kardiyovasküler hastalıklar gibi yüzlerce farklı duruma yatkınlık ya da direnci belirleyen özelliklere kadar uzanır. DNA'mızdaki bu bilgilerin çevresel faktörlerle etkileşimi sonucunda kişisel özelliklerimiz ve hastalıklarımız ortaya çıkabilmektedir. Günümüzde genetik alanında ulaşılan bilgi ve teknolojilerle, uzun ve sağlıklı yaşamın anahtarının elimizde olduğu yepyeni bir döneme girmiş bulunmaktayız.

RAPORUNUZDA NELER VAR

Raporunuz, genetik bilginize göre size özel olarak hazırlanmış beş ana bölümden oluşmaktadır:

1. Kalıtsal Hastalıklar

"Tek gen hastalıkları" olarak adlandırılan bozukluklarla ilgili, bugüne kadar tanımlanmış hemen tüm genler taranmış ve patojenik (zararlı) ya da olası patojenik olarak bildirilen DNA varyantları raporlanmıştır. Analiz edilen bu genler, bilimsel verilerle söz konusu hastalıklara neden olduğu bilinen genlerdir.

2. Hastalık Yatkınlıkları (Poligenik Risk Skoru)

Belirli bir hastalığa, bozukluğa veya özelliğe ne kadar yatkın ya da dirençli olduğunuz değerlendirilmiştir. Bu değerlendirme, bir hastalığa ya da bozukluğa eğilim ya da direnç oluşturan ve bugüne kadar tanımlanmış tüm gen varyantlarının, poligenik risk skoru (PRS) adı verilen özel bir hesaplama yöntemi ile analiz edilmesiyle yapılmıştır.

3.Genetik Etnik Köken

Genetik etnik köken analiziniz, dünya genelinden seçilmiş referans popülasyonlara göre gerçekleştirilmiştir. Bu analiz, genetik varyantlarınızın farklı coğrafi ve etnik gruplarla olan benzerlik düzeyini belirlemeyi amaçlamaktadır.

4.Farmakogenomik

Farmakogenomik, bir kişinin genetik yapısının ilaçlara verdiği tepkiyi nasıl etkilediğinin incelenmesi anlamına gelir. Bireyler arasındaki genetik farklılıklar, bir ilacın etkili olup olmayacağını, etkisiz olup olmayacağını, farklı dozaj gerektirip gerektirmeyeceğini veya bir birey için toksik olup olmayacağını tahmin etmek için kullanılır. Olumsuz ilaç reaksiyonlarını önlemeye yardımcı olabilir.

5.Spor Performansı ve Beslenme

Genetik yapınız; beslenme metabolizmanızı, kilo eğilimlerinizi, vitamin-mineral duyarlılıklarınızı, dayanıklılık-güç profilinizi, kas yapınızı ve sakatlık yatkınlıklarınızı belirler. Sonuçlar, beslenme düzeninizin ve antrenman planınızın DNA'nıza göre optimize edilmesini sağlar.

RAPORUNUZU NASIL KULLANMALISINIZ

Kalıtsal hastalıklarla ilgili en önemli bilgi şudur: Genlerden yalnızca birinde bile oluşabilecek zararlı bir değişiklik, hem sizde klinik belirti gösterebilir hem de bir sonraki nesle geçebilir.

Bu tür genetik bozukluklarda çevresel faktörlerin etkisi daha azdır. Bu nedenle, bu genlerde zararlı bir değişiklik saptanmışsa:

- Size özgü izlem planı hazırlanmalıdır,
- Önleyici medikal ve cerrahi tedaviler değerlendirilmelidir,
- Yaşam tarzı ve çevresel koşullar buna göre yeniden düzenlenmelidir.

Tüm bu bilgiler ışığında; Genetik bilginiz, sağlığını bugünden korumak, risklerinizi azaltmak ve geleceğinizi şekillendirmek için önemli bir rehberdir.

Bu rapor, yalnızca mevcut durumu göstermekle kalmaz, aynı zamanda uzun vadeli kişiselleştirilmiş sağlık planı için temel oluşturur.

ACIBADEM BİREYE ÖZGÜ GENOMİK RAPORUN BENZERLERİNDEN FARKLARI

1. Kapsamlı genetik veri

Piyasada bireye özgü genomik rapor hizmeti sunan birçok test, yalnızca sınırlı sayıda gen ve bu genlerdeki belirli noktalara ilişkin bilgi verir. Oysa **Acıbadem Bireye Özgü Genomik Raporu**, DNA'daki tüm genleri ve yaklaşık 3 milyar DNA harfini kapsayan eksiksiz bir analiz sunar. Bu yönüyle, veri içeriği benzerlerinden binlerce kat daha fazladır.

2. Eksik veri riski ortadan kaldırılır

Sınırlı kapsamlı analizler, değerlendirme dışı kalan gen bölgelerindeki varyantların gözden kaçmasına yol açabilir. Bu da risk analizlerinin eksik veya hatalı olmasına neden olabilir. Acıbadem'in sunduğu bu rapor, tüm DNA'yı analiz ettiği için bu tür hata risklerini ortadan kaldırır.

3. Bilimsel temele dayalı, kişiye özel yaklaşım

Bu hizmet, sadece genel sağlık önerileri sunmaz. DNA'nızdaki veriler, en güncel bilimsel çalışmalar doğrultusunda değerlendirilerek size özel koruyucu sağlık planları ve öneriler geliştirir. Bu sayede, genetik bilginiz doğrudan yaşam kalitenizi artıracak bir yol haritasına dönüşür.

4. Veri güvenliği ve kişisel gizlilik

DNA verileriniz, internet bağlantısı olmayan ve dış erişime kapalı özel veri merkezlerinde, şifreli ve güvenli bir şekilde saklanır. Dilerseniz bu veriler, sizin talebiniz doğrultusunda **kalıcı olarak silinebilir**. Böylece hem tıbbi hem kişisel mahremiyet güvence altına alınır.



KALITSAL HASTALIKLAR

KİŞİ VE ÖRNEK BİLGİLERİ

KİŞİSEL BİLGİLER

Adı DENEME
Soyadı CHECK-UP
Cinsiyet E
Doğum Tarihi 08.12.2025
Protokol No 34272870

ÖRNEK BİLGİLERİ

Örnek No 5231726044
Örnek Türü Tam Kan
Örnek Alım Tarihi 08.12.2025 13:16
Örnek Kabul Tarihi 08.12.2025 13:16
Onay Tarihi 25.12.2025 07:51

REFERE EDEN HEKİM

Adı Soyadı ()
Merkez Bireysel Hasta Labmed

SONUÇ

POZİTİF, HETEROZİGOT MUHTEMEL PATOJENİK MYH7 VARYANTI VE HETEROZİGOT F5 LEIDEN VARYANTI TESPİT EDİLMİŞTİR.

Kalıtsal Hastalıklar Varyant Tablosu

Hastalık Adı (#OMIM)	Kalıtım Modeli	Gen (Transkript)	Varyant	Zigosite	Varyant Sınıfı
-Cardiomyopathy, hypertrophic, 1 (#192600)	OD	MYH7 (NM_000257.4)	c.1231G>A (p.Val411Ile)	Heterozigot	Muhtemel Patojenik
- {Thrombophilia susceptibility to, due to factor V Leiden} (#188055)	OD	F5 (NM_000130.5)	c.1601G>A (p.Arg534Gln)	Heterozigot	Patojenik
- Thrombophilia 2 due to activated protein C resistance (#188055)	OD				

OD: otozomal dominant, OR: otozomal resesif, XL: X'e bağlı, XLD: X'e bağlı dominant, XLR: X'e bağlı resesif, DD: digenik dominant, DR: digenik resesif, PD: psödootozomal dominant, PR: psödootozomal resesif, Mu: multifaktöriyel, SMu: somatik mutasyon, IC: izole vakalar.

YORUM

Bireyin tüm genom verisi "Gen Listeleri" bölümünde listelenen genler açısından incelenmiştir. "Kardiyomiyopatiler" paneli genlerinden MYH7 geninde heterozigot muhtemel patojenik bir varyant, "Kalıtsal Trombofili" paneli genlerinden F5 geninde heterozigot patojenik bir varyant tespit edilmiştir.

MYH7: c.1231G>A (p.Val411Ile)

Hastanın onamı doğrultusunda ACMG (American College of Medical Genetics and Genomics) Sekonder Bulgular Kılavuzuna (Miller et al., 2023) göre tesadüfi bulguların rapor edildiği genler taranmıştır. MYH7 geninde heterozigot muhtemel patojenik bir varyant tespit edilmiştir. Hastada tespit edilen varyant ClinVar veri tabanında patojenik (1)/muhtemel patojenik (6)/klinik önemi belirsiz varyant (1) olarak kayıtlı olup (Varyant ID: 181339) literatürde birden çok olguda otozomal dominant hipertrofik kardiyomiyopati ile ilişkili olarak rapor edilmiştir (Millat et al., 2010; Santos et al., 2012; Stava et al., 2022).

Hipertrofik kardiyomiyopati (HCM), tipik olarak yetişkinlerde maksimum duvar kalınlığı ≥ 15 mm olan ve açıklanamayan sol ventrikül hipertrofisi (LVH) veya çocuklarda >3 z-skoru ile tanımlanır. HCM tanısı çoğunlukla ekokardiyografi ve/veya kardiyak manyetik rezonans görüntüleme (kardiyak MRI) dahil olmak üzere noninvaziv kardiyak görüntüleme ile konulabilir. LVH ve HCM'nin klinik tanısı genellikle ailesal dönemde veya genç erişkinlik döneminde belirgin hale gelse de başlangıç yaşı değişkendir. Yaygın semptomlar arasında nefes darlığı (özellikle eforla), göğüs ağrısı, çarpıntı, ortostaz, presenkop ve senkop bulunur. HCM'nin kliniği, asemptomatik bireylerden LVH'den aritmilere (atriyal fibrilasyon ve malign ventriküler aritmiler) ve dirençli kalp yetmezliğine kadar oldukça değişkendir. Ayrıca, belirtiler aynı aile içinde bile değişebilir. HCM bulunan bireyler, tromboembolizm ve atriyal fibrilasyon (AF) için yüksek risk altındadır. AF prevalansı yaş ve hastalık süresi ile artar. HCM'li bireylerde AF'nin genel prevalansı $\sim 20\%$ 'dir. HCM ve AF'si olan bireylerde tromboembolik komplikasyon prevalansının ise $\sim 27\%$ olduğu tahmin edilmiştir (Cirino et al., 2021).

Hastada MYH7 geninde tespit edilen c.1231G>A (p.Val411Ile) varyantı proteinde 411. pozisyonundaki valin amino asitinin izolösün amino asitine dönüşmesine neden olmaktadır. Bu varyant proteinde patojenik missense varyantların sık görüldüğü miyozin head domain'de yer almaktadır (Homburger et al., 2016). İn siliko analizler varyantın proteinin yapısına ve fonksiyonuna zarar verdiğini tahmin etmektedir (REVEL: 0.74). Bu bilgiler ışığında söz konusu varyant "ClinGen Cardiomyopathy Expert Panel Specifications to the ACMG/AMP Variant Interpretation Guidelines for MYH7 Version 2.0.0" kılavuzunun önerilerine göre muhtemel patojenik varyant olarak sınıflandırılmıştır.

F5: c.1601G>A (p.Arg534Gln)

F5 geninde tespit edilen c.1601G>A (p.Arg534Gln) varyantı "Faktör V Leiden" olarak da bilinen varyanttır. Söz konusu varyant ClinVar veri tabanında patojenik (ilaç yanıtı) varyant olarak kayıtlıdır (Varyant ID: 642). Minör allel frekansı gnomAD popülasyon veri tabanında 0.02186 olarak bildirilmiştir. Bu bilgiler ışığında ACMG ve ClinGen kılavuzlarına göre patojenik varyant olarak sınıflandırılmıştır.

Faktör V Leiden trombofilisi, erişkinlerde en sık alt ekstremitelerde derin ven trombozu (DVT) veya pulmoner emboli şeklinde ortaya çıkan venöz tromboembolizm (VTE) ile karakterizedir. Alışılmadık bölgelerde gelişen trombozlar ise daha nadir görülmektedir. Faktör V Leiden trombofilisinde VTE'ye yatkınlığı etkileyen başlıca faktörler şunlardır: varyant alel sayısı (homozigot bireylerde trombotik risk belirgin şekilde artmaktadır), ailede VTE öyküsü, eşlik eden genetik trombofilik bozuklukların varlığı, antifosfolipid antikor sendromu, paroksizmal nokturnal hemoglobinüri ve miyeloproliferatif hastalıklar gibi edinsel trombofilik durumlar ile gebelik, malignite, santral venöz kateter varlığı, uzun süreli hareketsizlik (örn. seyahat), kombine oral kontraseptif veya hormon replasman tedavisi kullanımı, obezite, bacak travması ve ileri yaş gibi dolaylı risk faktörleri.

Faktör V Leiden varyantı taşıyan heterozigot bireylerde VTE'ye ilişkin göreceli risk yaklaşık 3 ila 8 kat artmaktadır (Rosendaal & Reitsma, 2009). Bununla birlikte, iki büyük meta-analizde bu risk artışı 4 ila 5 kat arasında bildirilmiştir (Gohil et al., 2009; Simone et al., 2013). Göreceli riskteki bu artışa rağmen, heterozigot bireylerde ilk VTE'nin yıllık insidansı düşüktür ve yaklaşık %0,5 olarak bildirilmiştir (Middeldorp, 2011). Heterozigotlara kıyasla homozigotlar daha yüksek trombotik riske sahiptir ve daha genç yaşta tromboz geliştirme eğilimindedir. Homozigotlarda VTE riskinin 9 ila 80 kat (Rosendaal & Reitsma, 2009) veya 9 ila 12 kat (Gohil et al., 2009; Simone et al., 2013) olduğu bildirilmiştir. Homozigot bireylerde kontrollerle karşılaştırıldığında VTE için bildirilen düzeltilmiş tehlike oranı (hazard ratio, HR) 18'dir (%95 GA 4,1-41) (Juul et al., 2004) (Pastor et al., 2024).

ÖNERİLER

- Bireyde MYH7 geninde tespit edilen varyantın yol açabileceği kardiyak bulgular açısından kardiyoloji polikliniğinde değerlendirilmesi ve takibi önerilir. Söz konusu varyantın ailede etkilenme riski bulunan bireylerde test edilmesi ve bu varyantın tespit edildiği bireylerin kardiyoloji polikliniğinde değerlendirilmesi ve takibi önerilir.
- Bireyin heterozigot F5 Leiden-ilişkili klinik bulgular açısından değerlendirilmesi ve takibi önerilir.
- Sonuçlar genetik danışmanlık eşliğinde verilmelidir.

TEKNİK ÖZELLİKLER VE KISITLAMALAR

Bu test tüm genom dizileme (WGS) ile yeni nesil dizileme yöntemi kullanılarak yapılmıştır. Analizde referans genom olarak GRCh38/hg38 kullanılmıştır.

'Kalıtsal Hastalıklar' bölümlerinde bildirilen ilgili fenotipler ve bozukluklar için literatürde bildirilmiş genom çapında ilişkilendirme çalışmaları (GWAS) verileri temel alınarak veri tabanımızdaki bireyler ile karşılaştırmalı olarak gerçekleştirilmiştir.

'Kalıtsal Hastalıklar' bölümünde bildirilen ve 'Gen Listeleri' bölümünde listelenen tek gen bozukluklarına ilişkin genlerin analizlerde ise varyantların filtrelemesi ve değerlendirilmesi ClinVar, dbSNP, gnomAD veri tabanları, MutationTaster, SIFT, PolyPhen-2, REVEL gibi in siliko tahmin araçları kullanılarak gerçekleştirilmiştir. gnomAD veri tabanında minör allel frekansı %1'in altında olan varyantlar ve değerlendirmeye alınmıştır. Tespit edilen varyantlar ACGS (Association for Clinical Genomic Science) ve ClinGen (Clinical Genome Resource) varyant sınıflama kılavuzlarına göre sınıflandırılmıştır (<https://www.acgs.uk.com/quality/best-practice-guidelines/> ; <https://clinicalgenome.org/working-groups/sequence-variant-interpretation/>). Bu doğrultuda patojenik ve muhtemel patojenik olarak sınıflandırılan varyantlar raporlandırılmaktadır. ?Klinik önemi belirsiz? sınıflandırılan varyantlar ve bireyde tek başına klinik bulgulara yol açmayacak varyantlar (örneğin otozomal resesif genlerdeki taşıyıcılıklar) rapor edilmemektedir. Bu tür varyantlar bireyin klinik bulguları ve aile öyküsü doğrultusunda refere eden hekimin talep etmesi halinde paylaşılabilir. Raporlanan varyantlar HGVS (Human Genome Variation Society) nomenklatürüne göre adlandırılmaktadır.

Bu çalışmada nokta mutasyonları, küçük delesyon/duplikasyonlar ortalama 30x okuma derinliğinde hedeflenmekte ve %99 doğrulukla tayin edilebilmektedir. Bu doğruluk oranı hedeflenen DNA bölgesine göre (örneğin CG zengin bölgeler, tekrarlayan diziler, homopolimer bölgeler gibi) değişiklik gösterebilir. Potansiyel olarak kırılmayı (splicing) bozabilecek varyantlar in siliko kırılma araçları kullanılarak analiz edilmektedir. Sinonim varyantlar ve +/-10 ekzon-intron bağlantı bölgeleri dışında kalan intronik varyantlar ClinVar veri tabanında hastalık yapıcı olarak bildirilmediği sürece dışlanmaktadır. Sayısal ve yapısal kromozom anomalileri, büyük delesyon/duplikasyonlar, tekrar dizisi artışı varyantları ilgili yöntem ile tespit edilememektedir.

Bu test bir tanı testi değildir. Bu testin çalışıldığı yöntemin limitasyonları nedeniyle DNA'nın tüm noktalarının tamamen kapsanamayacağı ve patojenik varyantların tamamen dışlanamayacağı, ayrıca tüm genler için tam kapsama sağlanamayacağı göz önünde bulundurulmalıdır.

Bu çalışmanın Poligenik Risk Skorları ve Hastalık Yatkınlıkları, Genetik Köken bölümleri "HERABİYO Biyoteknoloji Araştırma ve Danışmanlık" tarafından; Farmakogenomiks, Spor Performansı ve Beslenme bölümleri 'SZAOMICS Biyoteknoloji Araştırma ve Geliştirme' tarafından yapılmıştır.

Adı Soyadı :DENEME CHECK-UP
Örnek No :5231726044

Dr. Vehap Topçu
Tıbbi Genetik Uzmanı
Diploma Tescil No: 96727

*Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

1. NÖROLOJİK BOZUKLUKLAR

HASTALIK	SONUCUNUZ	TANIMLAMA
A. ERKEN BAŞLANGIÇLI DİSTONİ	NEGATİF	Distoninin en yaygın kalıtsal formu olan erken başlangıçlı jeneralize distoni, uzuvların, özellikle ayak/bacak veya el/kolun bükülmesi ile karakterizedir. Spazmlar, vücudun diğer bölümlerinin bükülme kasılmalarını içerecek şekilde yayılabilir.
B. PARKİNSON HASTALIĞI VE KOMPLEKS PARKİNSONİZM	NEGATİF	Parkinson hastalığı, titreme, sertlik ve yürüme, denge ve koordinasyon gücüne yol açan bir beyin bozukluğudur. Parkinson semptomları genellikle yavaş yavaş başlar ve zamanla kötüleşir. Hastalık ilerledikçe insanlar yürümekte ve konuşmakta zorlanabilir.
C. BEYİN KANALOPATİLER	NEGATİF	Epizodik bozukluk genellikle ataksi ile yürüme sorunları, anormal ekstra hareketler, katı bacaklar, halsizlik, baş ağrısı ve mide bulantısı kombinasyonuna neden olur. Ataklar birkaç dakika veya saat sürer ve her zaman aynı değildir.
D. YAPISAL BAZAL GANGLİYON BOZUKLUKLARI	NEGATİF	Bazal gangliyon hastalığı, beyindeki bazal gangliyon olarak bilinen çekirdek grubu, istenmeyen hareketleri düzgün bir şekilde bastıramadığında ortaya çıkan bir grup fiziksel problemdir. Azalmış veya artmış motor hareketlerle klinik semptomlar gösterebilir.
E. HEREDİTER NÖROPATİLER	NEGATİF	Nöropatiler, sinir hasarına neden olan sinir sistemi bozukluklarıdır. Beynin ve omuriliğin ötesindeki sinirler de dahil olmak üzere periferik sinirleri etkilerler. Kalıtsal nöropatinin semptomları, etkilenen sinir grubuna bağlıdır. Duyusal semptomlar: Genellikle ellerde ve ayaklarda ağrı, karıncalanma veya uyuşma. Motor semptomlar: Genellikle ayaklarda ve alt bacaklarda kas güçsüzlüğü ve kütle kaybı (kas atrofisi). Otonom semptomlar: Terlemede bozulma veya oturmadan veya yataken ayağa kalktıktan sonra düşük tansiyon. Fiziksel bozukluklar: Yüksek ayak kemerleri, çekiç şeklinde ayak parmakları veya kavisli bir omurga (skolyoz)
F. HEREDİTER ATAKSİLER	NEGATİF	Kalıtsal ataksiler, yürüyüşün yavaş ilerleyen koordinasyon bozukluğu ile karakterize edilen ve sıklıkla el, konuşma ve göz hareketlerinin zayıf koordinasyonu ile ilişkili, klinik ve genetik olarak heterojen bir bozukluk grubudur.
G. HEREDİTER SPASTİK PARAPLEJİ	NEGATİF	Kalıtsal spastik parapleji, bacak kaslarında güçsüzlük ve sertliğe neden olan bir grup nadir kalıtsal hastalık için genel bir terimdir. Semptomlar zamanla kötüleşebilir.
H. ERKEN BAŞLANGIÇLI DEMANS (FRONTO-TEMPORAL DEMANS VE PRİON HASTALIĞINI KAPSAYAN)	NEGATİF	Erken başlangıçlı Alzheimer, 65 yaşından küçük insanları etkileyen nadir bir bunama şeklidir. Alzheimer hastalığı olan kişilerin yaklaşık %5 ila %6'sı 65 yaşından önce semptomlar geliştirir.
I. AMYOTROFİK LATERAL SKLEROZ/MOTOR NÖRON HASTALIĞI	NEGATİF	Amyotrofik lateral skleroz, istemli kasları kontrol eden motor nöronların ilerleyici kaybıyla sonuçlanan nörodejeneratif bir nöromusküler hastalıktır. ALS, motor nöron hastalığının en yaygın türüdür. ALS'nin erken belirtileri arasında sert kaslar, kas seğirmeleri ve kademeli olarak artan güçsüzlük ve kas erimesi bulunur.

2. KARDİOVASKÜLER HASTALIKLAR

HASTALIK	SONUCUNUZ	TANIMLAMA
A. KARDİYOMİYOPATİLER	POZİTİF	Kardiyomiyopati için çağdaş bir tanım, koroner arter hastalığı, hipertansiyon, kapak hastalığı ve gözlenen miyokardiyal anormalliği açıklamaya yeterli konjenital kalp hastalığının yokluğunda kalp kasının yapısal ve işlevsel olarak anormal olduğu bir miyokardiyal bozukluktur. Kardiyomiyopatiler, çeşitli yapısal ve fonksiyonel fenotiplerle kendini gösteren ve sıklıkla genetik olan çeşitli miyokard bozukluklarını içerir.
B. KARDİYAK ARİTMİLER	NEGATİF	Kardiyak aritmi, kalbin düzensiz, çok yavaş veya çok hızlı atmasına neden olan bir grup durumu ifade eder. Kalıtsal aritmi sendromları nadirdir, ancak etkilenen kişilerin genellikle bu bozukluk dışında sağlıklı insanlar olması ve erken tanının ani kardiyak ölüm riskini önemli ölçüde azaltabilmesi konuyu daha da önemli kılmaktadır.
C. ARTERİOPATİLER	NEGATİF	Arteriopati, özellikle beyindeki serebral damarlar olmak üzere küçük kan damarlarındaki kan akışının etkilendiği vasküler hastalıklardır. Hastalar genellikle inme/felç gibi nörolojik bulgularla başvururlar.
D. AKCİĞER KALP HASTALIĞI	NEGATİF	Pulmoner kalp hastalığı (PHD), anormal solunum fonksiyonu ile ilişkili olarak meydana gelen, sağ ventrikülün değişmiş yapısını veya işlevini ifade eder.
E. PRİMER LENFÖDEM	NEGATİF	Primer lenfödem, vücudunuzdaki lenf damarlarının gelişimi ile ilgili problemlerin neden olduğu nadir, kalıtsal bir durumdur. Primer lenfödem spesifik nedenleri arasında Milroy hastalığı (konjenital lenfödem) da yer alır. Bu bozukluk bebeklik döneminde başlar ve lenf düğümlerinin anormal şekilde oluşmasına neden olur.
F. TORASİK AORTİK ANEVİZMA VEYA DİSEKSİYON	NEGATİF	Torasik aort anevrizması, vücuda kan besleyen ana kan damarında (aort) zayıflamış bir alandır. Aort zayıf olduğunda, damar duvarına doğru itilen kan bir balon (anevrizma) gibi şişmesine neden olabilir. Diseksiyon, aort duvarında yaşamı tehdit eden kanamaya veya ani ölüme neden olabilen bir yırtıktır. Torasik aort anevrizması ve diseksiyonu olan kişilerin yaklaşık yüzde 20'sinde buna genetik yatkınlık vardır.

3. KALITSAL KANSERLER

HASTALIK	SONUCUNUZ	TANIMLAMA
A. MEME/YUMURTALIK KANSERİ	NEGATİF	Meme kanserlerinin %10 kadarı, bir ailede aktarılan tek genlerdeki spesifik mutasyonlardan kaynaklanmaktadır. Hem meme hem de yumurtalık kanseri olan kalıtsal ailelerin %90'ından fazlasının BRCA1/2 genlerindeki mutasyon(lar)dan kaynaklandığı tahmin edilmektedir. Penetrans tahminleri, meme kanseri için yaşam boyu % 41 ila %85 risk arasında değişir ve karşı meme kanseri riski artar. 80 yaşına kadar kümülatif yumurtalık kanseri riski, BRCA1 mutasyon taşıyıcıları için %44 ve BRCA2 mutasyon taşıyıcıları için %17'dir.
B. ENDOMETRİYAL KANSER	NEGATİF	Endometriyal kanserlerin çoğu sporadic olup, %2-5 kadarı aileseldir. Ailesel endometriyal kanser, hatalı eşleşme onarım genleri olan MLH1, MSH2, MSH6 yada PMS2'deki germ hattı mutasyonlarıyla, EPCAM genindeki bazı delesyon mutasyonları ile ve ayrıca Lynch sendromlu aileler veya Cowden Sendromu ile ilişkili PTEN'deki germ hattı mutasyonlarıyla bağlantılıdır.
C. MESANE KANSERİ	NEGATİF	Epidemiyolojik çalışmalar, mesane kanseri hastalarının birinci derece akrabalarında mesane kanseri riskinin iki kat arttığını göstermiştir. Çalışmalar, mesane kanseri için %31'lik bir genetik kalıtsallık tahmin etmiştir.
D. BEYİN KANSERİ	NEGATİF	Beyin tümörlerinin yaklaşık %5'i, Li-Fraumeni sendromu, nörofibromatoz, nevoid bazal hücreli karsinom sendromu, tüberoskleroz, Turcot sendromu ve von Hippel-Lindau hastalığı dahil olmak üzere kalıtsal genetik faktörler veya koşullarla bağlantılı olabilir.
E. KOLOREKTAL KANSER	NEGATİF	Kolon kanserinin yaklaşık yüzde 5 ila 10'u kalıtsaldır. Başlıca kalıtsal kolon kanseri sendromları, Lynch sendromu (önceden Kalıtsal Polipoz Dışı Kolorektal Kanser veya HNPCC olarak bilinir) ve Ailesel Adenomatöz Polipozdur (FAP). Kalıtsal kolon kanseri riskinde başka genler de rol oynamaktadır.
F. PROSTAT KANSERİ	NEGATİF	Tüm prostat kanserlerinin yaklaşık yüzde 5 ila 10'u kalıtsaldır. Prostat kanseri, belirli kalıtsal genetik mutasyonlara sahip erkeklerde, bu kalıtsal mutasyonları olmayan erkeklerle kıyasla daha agresif olma eğilimindedir.
G. GASTROİNTESTİNAL+ÜST GASTROİNTESTİNAL SİSTEM TÜMÖRLERİ	NEGATİF	Kalıtsal yatkınlık olan Gastrointestinal sistem kanserleri, Cowden sendromu, MUTYH ile ilişkili polipoz, kalıtsal pankreas kanseri, Lynch sendromu, Peutz-Jeghers sendromu, ailesel adenomatöz polipoz (FAP), attenüe FAP, serrate polipoz sendromu ve kalıtsal mide kanseridir. Mide kanseri vakalarının %1 ila %3'ünün kalıtsal yaygın mide kanseri olduğu tahmin edilmektedir.
H. BAŞ VE BOYUN KANSERİ	NEGATİF	Baş-boyun yassı hücreli karsinom (HNSCC), dünya çapında altıncı en yaygın kanserdir. Biotransformasyon enzimlerindeki genetik polimorfizmler, DNA onarım yolu, apoptotik yol, insan papilloma virüsü ile ilgili yollar, mitokondriyal polimorfizmler ve bilirubinle metabolize edilen yola bağlı polimorfizm, baş-boyun skuamöz hücreli karsinom ile ilişkilidir.

I. TİROİD KANSERİ	NEGATİF	Tiroid kanseri gelişen çoğu insanda kalıtsal bir durum veya ailede hastalık öyküsü yoktur. 10 medüller tiroid karsinomunun (MTC) yaklaşık 2'si anormal bir genin kalıtsal olmasından kaynaklanır. Bu vakalar ailesel medüller tiroid karsinomu (FMTC) olarak bilinir.
J. PARATİROİD KANSERİ	NEGATİF	Paratiroid kanseri vakalarının yüzde 70'e kadarı CDC73 geninde mutasyon barındırır ve bu gende mutasyona sahip etkilenen bireylerin yaklaşık üçte biri ebeveynlerinden miras kalmıştır.
K. PANKREAS KANSERİ	NEGATİF	Ailede, ebeveyn, çocuk veya kardeş gibi birinci derece akraba olan pankreas kanserli en az 2 birey yada pankreas kanseri olan en az 3 aile üyesi olan ailelerde Ailesel Pankreas Kanser (FPC) olduğu kabul edilir. FPC ailelerine bağlı bazı genler arasında BRCA1, BRCA2, PALB2, CDKN2A ve ATM ve Lynch sendromuna bağlı genler (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 ve EPCAM) bulunur.
L. BÖBREK KANSERİ	NEGATİF	Von Hippel-Lindau Hastalığı (VHL), Herediter Leiomyomatosis ve Renal Cell Cancer (HLRCC), Herediter Papiller Renal Carcinoma (HPRC) ve Birt-Hogg-Dubé Sendromu (BHD) gibi bazı kalıtsal sendromlarda böbrek kanseri riskinin önemli ölçüde arttığı gösterilmiştir.
M. MELANOMA	NEGATİF	Ailesel melanom, genetik veya kalıtsal bir durumdur. Temel olarak, 2 gen öncelikle ailesel melanomla bağlantılıdır; bunlara CDKN2A ve CDK4 denir.
N. NÖROENDOKRİN TÜMÖRLER	NEGATİF	Nöroendokrin tümörlerin çoğu sporadiktir, ancak multipl endokrin neoplazi tip 1 ve tip 2 (MEN-1 ve MEN-2), von Hippel-Lindau sendromu (VHL), tüberoskleroz ve nörofibromatozis sendromları gibi göz önünde tutulması gereken bazı kalıtsal sendromlar bulunmaktadır.
O. SARKOMA	NEGATİF	Desmoid Tümörler ve Ailesel Adenomatöz Polipozis, Li-Fraumeni sendromu, retinoblastom gibi genetik hastalıklarda sarkom sıklığının arttığı gösterilmiştir.
P. DİĞER HEMATOLOJİK KANSERLER	NEGATİF	Genetik polimorfizmler, bazı hematolojik malignitelere katkıda bulunan bir rol oynayabilir ve genomik veriler, risk altındaki bireyleri tanımlamaya yardımcı olabilir.

4. GÖZ HASTALIKLARI

HASTALIK	SONUCUNUZ	TANIMLAMA
A. RETİNAL BOZUKLUKLAR	NEGATİF	Retinitis pigmentosa, Leber'in konjenital amorozu, X'e bağlı retinoşizis, Best hastalığı, Stargardt hastalığı ve konjenital stabil gece körlüğü gibi birçok retina hastalığı kalıtsal olabilir.

5. ENDOKRİN BOZUKLUKLAR

HASTALIK	SONUCUNUZ	TANIMLAMA
A. MONOJENİK DİYABETLER	NEGATİF	Monogenik diyabet, tek bir gen mutasyonunun neden olduğu nadir bir diyabet türüdür. Şu anda 10'dan fazla farklı MODY türü vardır ve yeni genetik testlerle daha fazlası ortaya çıkarılmaktadır. Tüm diyabet vakalarının yaklaşık %1-2'sini oluşturmakla birlikte prevalansı diyabetlilerde %5'e kadar çıkabilmektedir.

6. HEMATOLOJİK BOZUKLUKLAR

HASTALIK	SONUCUNUZ	TANIMLAMA
A. KALITSAL ANEMİLER	NEGATİF	Orak hücreli anemi, talasemi ve glukoz 6 fosfat dehidrogenaz eksiklikleri başta olmak üzere birçok anemi türü genetik hastalıkların bir bileşeni olarak görülebilmektedir.
B. KANAMA BOZUKLUKLARI	NEGATİF	Genetik kanama bozuklukları kanamalı birçok hastalığın etiolojisinde yer almaktadır. En yaygın kalıtsal kanama bozuklukları von Willebrand hastalığı (VWD), hemofili A ve hemofili B'dir.
C. KALITSAL TROMBOFİLİ	POZİTİF	Kalıtsal trombofililer, tromboza yatkınlık oluşturan bir grup kalıtsal bozukluktur. Trombofili'nin genetik nedenleri arasında faktör V Leiden mutasyonu, antitrombin III eksikliği, protein C veya S, histidin açısından zengin glikoprotein eksikliği ve protrombin ile ilişkili trombofili yer alır.

7. İMMÜNOLOJİK BOZUKLUKLAR

HASTALIK	SONUCUNUZ	TANIMLAMA
A. PERİYODİK ATEŞ BOZUKLUKLARI	NEGATİF	Periyodik ateş sendromu, genellikle aynı semptomların eşlik ettiği, zaman içinde tekrarlayan ateş ataklarına yol açan bir grup bozukluktur. Her ateş atağı genellikle aynı süre boyunca sürer. Bu bozukluklar çok nadir görülen genetik durumlardır.

KALITSAL HASTALIKLAR GEN LİSTELERİ

1. NÖROLOJİK BOZUKLUKLAR

A. ERKEN BAŞLANGIÇLI DİSTONİ

ADAR, ADCY5, ANO3, APTX, ATM, ATP13A2, ATP1A3, ATP7B, BCAP31, C19orf12, CHMP2B, COASY, CP, CSTB, DCAF17, DDC, DLAT, FA2H, FBXO7, FTL, GCH1, GNAO1, HPCA, HTRA2, KMT2B, MECP, NKX6-2, PANK2, PINK1, PLA2G6, PNKD, PRKRA, PRRT2, SERAC1, SGCE, SLC2A1, SLC30A10, SLC6A3, SPR, SYNJ, TH, THAP1, TOR1A, TUBB4A, VAC14, VPS13A, WDR45, WDR73, XK, YY1

B. PARKİNSON HASTALIĞI VE KOMPLEKS PARKİNSONİZM

ATP13A2, ATP1A3, C19orf12, CSF1R, DCTN1, DNAJC6, FBXO7, FTL, GBA, GCH1, GRN, LRRK2, LYST, MAPT, OPA3, PANK2, PARK7, PINK1, PLA2G6, PRKN, PRKRA, PTRHD1, RAB39B, SLC30A10, SLC39A14, SLC6A3, SNCA, SPG11, SPR, SYNJ1, TH, TUBB4A, VPS13A, VPS35, WDR45

C. BEYİN KANALOPATİLER

ADCY5, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, CACNA1A, CACNB4, GLRA1, GLRB, KCNA1, KCNJ2, KCNQ2, KCNQ3, PNKD, PRRT2, SCN1A, SCN8A, SLC1A3, SLC2A1, SLC6A5, SPR

D. YAPISAL BAZAL GANGLİON BOZUKLUKLARI

ADAR, AP1S2, ATP13A2, ATP7B, BCS1L, C19orf12, COASY, COX10, COX15, CP, DLAT, ETHE1, FA2H, FOXP2, FTL, GCDH, HIBCH, IFIH1, ISG15, IVD, KIAA1161, KMT2B, MECP, MUT, NDUFA1, NDUFA10, NDUFAF2, NDUFAF6, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, OCLN, PANK2, PCCA, PCCB, PDE10A, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDP1, PLA2G6, PRNP, RAB39B, SDHA, SERAC1, SLC19A3, SLC20A2, SLC25A19, SLC30A10, SLC39A14, SUCLA2, SUCLG1, SURF1, TOR1A, TUBA1A, TUBB4A, VAC14, VPS13A, WDR45, XPR1

E. HEREDİTER NÖROPATİLER

AARS, ABCA1, ABHD12, AGTPBP1, AIFM1, APTX, ARSA, ATL1, ATM, ATP1A1, ATP7A, B4GALNT1, BAG3, BCKDHB, BICD2, BSCL2, C12orf65, CD59, CHCHD10, CNTNAP1, COA7, COX6A1, CPOX, CTD1P1, CYP27A1, DARS2, DCTN1, DEGS1, DNAJB2, DNMT2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, ERCC6, ERCC8, FAH, FAM126A, FBLN5, FGD4, FIG4, FLVCR1, FXN, GALT, GAN, GARS, GBA2, GDAP1, GJB1, GJC2, GLA, GNB4, HADHA, HADHB, HARS, HINT1, HK1, HMBS, HSPB1, HSPB8, IARS2, IGHMBP2, INF2, KCNA2, KIF1A, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, LYST, MCM3AP, MFN2, MMACHC, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTPP, NAGA, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OPA1, OPA3, PDHA1, PEX10, PEX7, PHYH, PLEKHG5, PMM2, PMP2, PMP22, PNKP, POLG, POLR3A, PPOX, PRDM12, PRNP, PRPS1, PRX, PTPN11, RAB7A, REEP1, RETREG1, SACS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A19, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMN1, SOX10, SPAST, SPG11, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, SYT2, TFG, TRIM2, TRPA1, TRPV4, TTPA, TTR, TUBB3, TYMP, VPS13A, VRK1, WARS, WNK1, XK, XPA, YARS, ZFYVE26

F. HEREDİTER ATAKSİLER

AAAS, ABCB7, ABHD12, ADCY5, ADGRG1, ADPRHL2, AFG3L2, AMPD2, ANO10, AP1S2, APTX, ARMC9, ARSA, ATCAY, ATM, ATP1A2, ATP1A3, ATP7B, ATP8A2, B3GALNT2, B4GAT1, BRF1, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CAMTA1, CAPN1, CASK, CHMP1A, CLCN2, CLN6, CLP1, COA7, COASY, COG5, COQ8A, COX20, CP, CSTB, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, DARS2, DDHD2, DNAJC19, DNAJC5, DNMT1, EBF3, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, ELOVL4, EPM2A, EXOSC3, EXOSC8, EXOSC9, FGF14, FLVCR1, FOLR1, FXN, GBA2, GFAP, GJC2, GLRA1, GLRB, GOSR2, GPAA1, GRID2, GRM1, HEXA, HEXB, IRF2BPL, ITPR1, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNQ2, KIF1C, MAPK8IP3, MARS2, MFN2, MMACHC, MRE11, MSTO1, MTPP, NHLRC1, NKX2-1, NKX6-2, NPC1, NPC2, OPA1, OPA3, OPHN1, PACS2, PEX16, PEX6, PLA2G6, PMPCA, PMPCB, PNKD, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, PRICKLE1, PRKCG, PRNP, PRRT2, PTRH2, PUM1, RARS2, RNF170, RNF216, ROBO3, RORA, SACS, SAMD9L, SCN1A, SCN8A, SCYL1, SEPECS, SETX, SIL1, SLC1A3, SLC25A46, SLC2A1, SLC39A8, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SNX14, SPG7, SPR, SPTBN2, SQSTM1, SRD5A3, STUB1, SYNE1, SYNGAP1, TBC1D23, TERT, TMEM106B, TMEM240, TOE1, TPP1, TSEN15, TSEN2, TSEN54, TBK2, TTPA, TUBA1A, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TWNK, UBA5, UCHL1, VLDLR, VPS13D, VPS53, WDR73, WDR81, WFS1, ZFYVE26

G. HEREDİTER SPASTİK PARAPLEJİ

ABCD1, ADAR, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALS2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, C12orf65, C19orf12, CAPN1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DARS, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, FXN, GBA2, GCH1, HACE1, KCNA2, KDM5C, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, L1CAM, NIPA1, NKX6-2, NTSC2, OPA3, PLP1, PNPLA6, POLR3A, PSEN1, REEP1, REEP2, RTN2, SACS, SERAC1, SLC16A2, SLC1A4, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, TFG, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, WASHC5, WDR45B, ZFYVE26

H. ERKEN BAŞLANGIÇLI DEMANS (FRONTO-TEMPORAL DEMANS VE PRİON HASTALIĞINI KAPSAYAN)

APP, CHMP2B, CSF1R, DNAJC5, DNMT1, EPM2A, GRN, ITM2B, MAPT, NHLRC1, NOTCH3, PRNP, PSEN1, PSEN2, TARDBP, TBK1, TYROBP, UBQLN2, VCP

I. AMYOTROFİK LATERAL SKLEROZ/MOTOR NÖRON HASTALIĞI

ALS2, ANG, AR, DCTN1, FIG4, FUS, HNRNPA1, OPTN, PFN1, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, TARDBP, TBK1, UBQLN2, VAPB, VCP

2. KARDİYOYASKÜLER HASTALIKLAR

A. KARDİYOMİYOPATİLER

AARS2, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK, AGL, ALMS1, ALPK3, ARSB, ATP5D, ATPAF2, BAG3, BRAF, CBL, CDH2, COA5, COA6, COX10, COX14, COX15, COX20, COX6B1, CPT2, CSRP3, DES, DNAJC19, DOLK, DSC2, DSG2, DSP, EMD, EPG5, FAH, FHL1, FHOD3, FKTN, FLNC, GAA, GLB1, GUSB, HADHA, HADHB, HCN4, HRAS, IDH2, IDS, IDUA, JPH2, JUP, KRAS, LAMP2, LMNA, LRPPRC, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MIB1, MLYCD, MRPL44, MUT, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYPN, NDUFA1, NDUFA10, NDUFA11, NDUFA2, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB11, NDUFB3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEXN, NF1, NKX2-5, NONO, NRAS, NUBPL, PCCA, PCCB, PDLIM3, PKP2, PLN, PNPLA2, PPA2, PPCS, PPP1CB, PPP1R13L, PRKAG2, PTPN11, RAF1, RBM20, RIT1, RYR2, SCN5A, SCO1, SCO2, SDHA, SDHAF1, SDHD, SGCD, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SOS1, SOS2, SURF1,TAZ, TMEM126B, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TSFM, TTN, TTR, VCL

B. KARDİYAK ARİTMİLER

CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, RYR2, SCN5A, TRDN

C. ARTERİOPATİLER

ABCG5, ABCG8, APOA5, APOB, APOC2, APOE, CREB3L3, CYP27A1, GPD1, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LMF1, LPL, PCSK9

D. AKCİĞER KALP HASTALIĞI

ACVRL1, ATP13A3, BMPR2, EIF2AK4, ENG, GDF2, KCNK3, SMAD9, SOX17, TBX4

E. PRİMER LENFÖDEM

ADAMTS3, BRAF, CBL, CCBE1, CELSR1, CHD7, EPHB4, FAT4, FLT4, FOXC2, GATA2, GJA1, GJC2, HRAS, IKBKG, KIF11, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NF1, NRAS, NSD1, PIEZO1, PMM2, PPP1CB, PTPN11, PTPN14, RAF1, RASA1, RIT1, SHANK3, SHOC2, SOS1, SOS2, SOX18, SPRED1, TSC1, TSC2, VEGFC

F. TORASİK AORTİK ANEVİZMA VEYA DİSEKSİYON

ABL1, ACTA2, ADAMTSL4, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLCN, FLNA, LOX, MED12, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2

3. KALITSAL KANSERLER

A. MEME/YUMURTALIK KANSERİ

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53, BARD1, BRIP1, CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PMS2, RRAS2, XRCC2

B. ENDOMETRİYAL KANSER

FH, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN

C. MESANE KANSERİ

MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

D. BEYİN KANSERİ

APC, ATM, MLH1, MSH2, MSH6,PMS2, TP53

E. KOLOREKTAL KANSER

APC, BMPR1A, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11

F. PROSTAT KANSERİ

BRCA1, BRCA2, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

G. GASTROİNTESTİNAL+ÜST GASTROİNTESTİNAL SİSTEM TÜMÖRLERİ

APC, BMPR1A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, CDH1

H. BAŞ VE BOYUN KANSERİ

BRIP1, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, SLX4

I. TİROİD KANSERİ

APC, DICER1, PRKAR1A, PTEN, SEC23B, WRN, FOXE1, MSH2, SLC5A5 CDKN1B, PRKAR1A, PTEN, RET, WRN

J. PARATİROİD KANSERİ

CDC73, MEN1

K. PANKREAS KANSERİ

BRCA1, BRCA2, CDK4, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PRSS1

L. BÖBREK KANSERİ

BAP1, CDKN2B, FH, FLCN, MET, MITF, PTEN, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

M. MELANOMA

ACD, BRCA2, BAP1, CDK4, CDKN2A, POT1, TERF2IP, TERT

N. NÖROENDOKRİN TÜMÖRLER

CDKN1B, FH, MAX, MEN1, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

O. SARKOMA

APC, ATM, ATR, BLM, BRCA2, BUB1B, CDKN1C, ERCC2, EXT1, EXT2, FH, HRAS, KIT, MLH1, MSH2, MSH6, MTAP, NBN, NF1, PMS2, PTEN, RB1, RECQL4, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SMARCA4, SMARCB1, SQSTM1, T, TP53, WRN

P. DİĞER HEMATOLOJİK KANSERLER

ACD, ANKRD26, ATM, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CBL, CEBPA, CTC1, DDX41, DKC1, DNAJC21, DOCK8, ELANE, ERCC4, ETV6, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, FAS, GATA1, GATA2, GBA, HAX1, IKZF1, ITK, LIG4, MAD2L2, MBD4, MLH1, MSH2, MSH6, NAF1, NBN, NF1, NHP2, NOP10, PALB2, PARN, PAX5, PMS2, PRF1, PTPN11, RAD51, RAD51C, RMRP, RPL11, RPL15, RPL23, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL36, RPL5, RPS10, RPS15, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS27A, RPS28, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9L, SBDS, SH2B3, SH2D1A, SLX4, STAT3, STN1, STX11, STXB2P, TERC, TERT, TINF2, TP53, TSR2, UBE2T, UNC13D, WAS, WRAP53, XRCC2

4. GÖZ HASTALIKLARI

A. RETİNAL BOZUKLUKLAR

ABCA4, ABHD12, ACO2, ADAM9, ADAMTS18, ADGRV1, AGBL5, AHI1, AIPL1, AIRE, ALMS1, ARHGEF18, ARL2BP, ARL6, ATF6, ATOH7, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEST1, C1QTNF5, C21orf2, C2orf71, C8orf37, CABP4, CACNA1F, CACNA2D4, CAPN5, CC2D2A, CDH23, CDH3, CDHR1, CEP164, CEP290, CEP78, CERKL, CFH, CHM, CIB2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLRN1, CNGA1, CNGA3, CNGB1, CNGB3, CNM4, COL18A1, COL4A1, CRB1, CRX, CSPP1, CTNNB1, CTSD, CWC27, CYP4V2, DHDDS, EFEMP1, ELOVL4, ERCC6, ERCC8, EYS, FAM161A, FLVCR1, FZD4, GNAT1, GNAT2, GNPTG, GPR143, GPR179, GRK1, GRM6, GUCA1A, GUCA1B, GUCY2D, HARS, HCCS, HGSNAT, HMX1, IDH3A, IDH3B, IFT140, IKBKG, IMPDH1, IMPG1, IMPG2, INPP5E, IQCB1, KCNJ13, KCNV2, KIAA1549, KIF11, KIZ, KLHL7, LCA5, LRAT, LRIT3, LRP2, LRP5, LZTFL1, MAK, MERTK, MFRP, MFSD8, MKKS, MKS1, MYO7A, NDP, NMNAT1, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NR2E3, NRL, NYX, OAT, OFD1, OPN1LW, OPN1MW, OTX2, PANK2, PCYT1A, PDE6A, PDE6B, PDE6C, PDE6G, PEX1, PEX2, PEX7, PHYH, PLA2G5, POC1B, PPT1, PRCD, PROM1, PRPF3, PRPF31, PRPF4, PRPF6, PRPF8, PRPH2, PRPS1, RAB28, RAX2, RBP3, RBP4, RCBT1, RD3, RDH12, RDH5, REEP6, RGS9, RHO, RLBP1, RP1, RP1L1, RP2, RP9, RPE65, RPGR, RPGRIP1, RPGRIP1L, RS1, SAG, SCAPER, SDCCAG8, SLC24A1, SLC38A8, SNRNP200, SPATA7, SRD5A3, TIMM8A, TIMP3, TMEM237, TOPORS, TPP1, TRIM32, TRPM1, TSPAN12, TTC8, TTL5, TUB, TULP1, USH1C, USH1G, USH2A, VCAN, VPS13B, WDPCP, WDR19, WHRN, ZNF408, ZNF423

5. ENDOKRİN BOZUKLUKLAR

A. MONOJENİK DİYABETLER

ABCC8, APPL1, BLK, EIF2AK3, FOXP3, GATA4, GATA6, GCK, GLIS3, HNF1A, HNF1B, HNF4A, IER3IP1, INS, KCNJ11, KLF11, MNX1, NEUROD1, NEUROG3, NKX2-2, PAX4, PDX1, PPARG, PTF1A, RFX6, SLC19A2, WFS1, ZFP57

6. HEMATOLOJİK BOZUKLUKLAR

A. KALITSAL ANEMİLER

ABCB7, ABCG5, ABCG8, ADA2, AK1, ALAS2, ALDOA, AMN, ANK1, C15orf41, CD59, CDAN1, COX4I2, CUBN, CYB5R3, DHFR, EPB41, EPB42, G6PD, GATA1, GCLC, GIF, GLRX5, GPI, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HBD, HBG1, HBG2, HK1, HSPA9, KCNN4, KIF23, KLF1, LPIN2, MTR, MTRR, NT5C3A, PFKM, PIEZO1, PKLR, PUS1, RHAG, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPL5,RPL9, RPS10, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS29, RPS7, SBDS, SEC23B, SLC11A2, SLC19A2, SLC25A38, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TCN2, TF, TMPRSS6, TPI1, TRNT1, UMPS, XK, YARS2

B. KANAMA BOZUKLUKLARI

ABCG5, ABCG8, ACTB, ACTN1, ACVRL1, ADAMTS13, ANKRD26, ANO6, AP3B1, AP3D1, ARPC1B, BLOC1S3, BLOC1S6, CDC42, CHST14, COL1A1, COL5A1, COL5A2, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ENG, ETV6, F10, F11, F12, F13A1, F13B, F2, F5, F7, F8, F9, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB1, GATA1, GBA, GFI1B, GGCX, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, HRG, IKZF5, ITGA2B, ITGB3, KDSR, KLKB1, KNG1, LMAN1, LYST, MCFD2, MECOM, MPIOG6B, MPL, MYH9, NBEA, NBEAL2, P2RY12, PLA2G4A, PLAT, PLAU, PLG, PROC, PROS1, PTPN11, RASGRP2, RBM8A, RNU4ATAC, RUNX1, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1,SERPINF2, SLC45A2, SLFN14, SMAD4, SRC, STIM1, STXBP2, TBXA2R, TBXAS1,THBD, THPO, TUBB1, VIPAS39, VKORC1, VPS33B, VWF, WAS

C. KALITSAL TROMBOFİLİ

ADAMTS13, F2, F5, FGA, FGB, FGG, HRG, PIGA, PLG, PROC, PROS1, SERPINC1, SERPIND1, SERPINE1, THBD

7. İMMÜNOLOJİK BOZUKLUKLAR

A. PERİYODİK ATEŞ BOZUKLUKLARI

APOA1, APOA2, APOC2, ELANE, FGA, GSN, IL1RN, IL36RN, LPIN2, LYZ, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NOD2, OSMR, OTULIN, PSMB8, PSTPIP1, TNFRSF1A, TTR



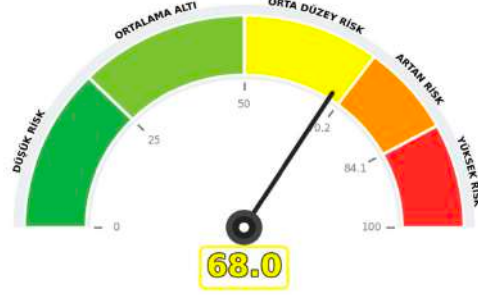
POLİGENİK RİSK SKORLARI VE HASTALIK YATKINLIKLARI

POLİGENİK RİSK SKORU RAPORU

Kişiselleştirilmiş Genetik Risk Analizi

Rapor Hakkında

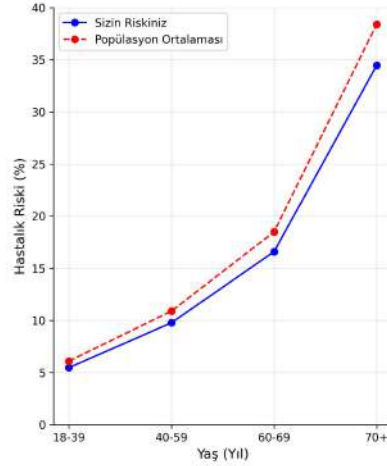
Poligenik Risk Skoru (PRS), genom genelindeki çok sayıda genetik varyantın küçük etkilerini bir araya getirerek **32 hastalık** için bireyin genetik yatkınlığını yüzdelik risk dilimi, kat risk ve yaşa bağlı risk eğrileri biçiminde sunar.



Neden Önemli?

- **Klinik Karar Desteği:** PRS, çevresel faktörlerle birlikte değerlendirilir.
- **Yaşam Boyu Görünüm:** Genetik riskiniz toplum ortalamasıyla karşılaştırılır.
- **Köken Uyumluluğu:** 84 referans popülasyonla analiz edilir.
- **Şeffaf Metodoloji:** Model performansı ve literatür referanslarıyla sunulur.

Görsel, kişinin herhangi bir hastalık için poligenik risk skorunu yüzdelik dilime göre gösterir; örnek orta düzey risk grubundadır.



ÖZET SONUÇLAR

5

Yüksek Risk

6

Ortalama Risk

21

Düşük Risk

Grafik, yaşla birlikte hastalık riskinin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi sizin genetik risk grubunuza göre tahmini riskinizi gösterir.

Kat Risk

Gösterilen Kat Risk, genetik yapınız temelinde ve çevresel etkenlerden bağımsız olarak, hastalığın ortaya çıkma olasılığındaki göreceli artışı ifade eder.

Duyarlılık ve Özgünlük

Duyarlılık (sensitivity), modelin gerçekten hasta olan bireyleri doğru tanıma oranını; özgünlük (specificity) ise sağlıklı bireyleri doğru şekilde ayırt etme oranını ifade eder. Bu iki ölçüt, PRS tabanlı sınıflandırmanın güvenilirliğini değerlendirmek için kullanılır.

Önemli Not

Bu rapor sadece bilgilendirme amaçlıdır. Sonuçlarınızı mutlaka bir sağlık uzmanıyla değerlendirin.

Genel Değerlendirme

Toplam 32 PRS Raporu değerlendirilmiştir. Risk kategorileri genetik yatkınlığı gösterir ve çevresel faktörlerle birlikte yorumlanmalıdır.

HASTALIKLAR

1. KALP-DAMAR BOZUKLUKLARI

- 1.1 Hipertansiyon
- 1.2 Kalp Damar Hastalığı
- 1.3 Atrial Fibrilasyon
- 1.4 Hiperkolesterolemi
- 1.5 Obezite
- 1.6 Venöz tromboembolizm



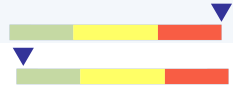
2. NÖROLOJİK BOZUKLUKLAR

- 2.1 İnme
- 2.2 Multipl Skleroz
- 2.3 Alzheimer Hastalığı
- 2.4 Parkinson Hastalığı
- 2.5 Migren
- 2.6 Beyin Küçük Damar Hastalığı



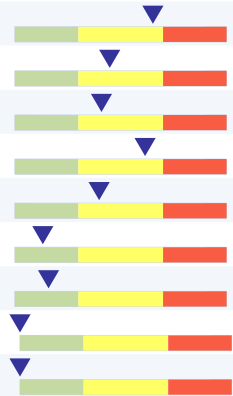
3. GÖZ BOZUKLUKLARI

- 3.1 Yaşa Bağlı Maküler Dejenerasyon
- 3.2 Glokom



4. KANSER YATKINLIĞI

- 4.1 Beyin Kanseri
- 4.2 Renal Kanser
- 4.3 Pankreas Kanseri
- 4.4 Prostat Kanseri
- 4.5 Melanoma
- 4.6 Akciğer Kanseri
- 4.7 Mesane Kanseri
- 4.8 Tiroid Kanseri
- 4.9 Kolorektal Kanser



5. OTOİMMÜN DİĞER HASTALIKLAR

5.1 Romatoid Artrit

5.2 Sistemik Lupus Eritematozus

5.3 Osteoartrit

5.4 Astım

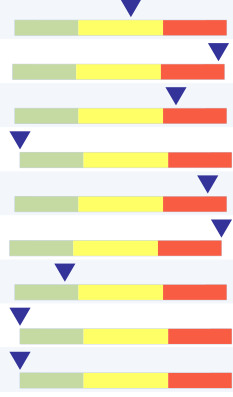
5.5 Tip 2 Diyabet

5.6 Ülseratif Kolit

5.7 Crohn Hastalığı

5.8 Çölyak Hastalığı

5.9 Kronik Böbrek Hastalığı



Yüksek Poligenik Riskler

PRS Yüzdeliği

Kat Risk

Ülseratif Kolit

>%95

1.14x

Yaşa Bağlı Maküler Dejenerasyon

>%95

1.55x

Osteoartrit

>%95

1.23x

Tip 2 Diyabet

%91.1

1.17x

Alzheimer Hastalığı

%71.0

1.08x

Özet Sonuçlar:

PRS Raporları

32

Yüksek Riskler

5

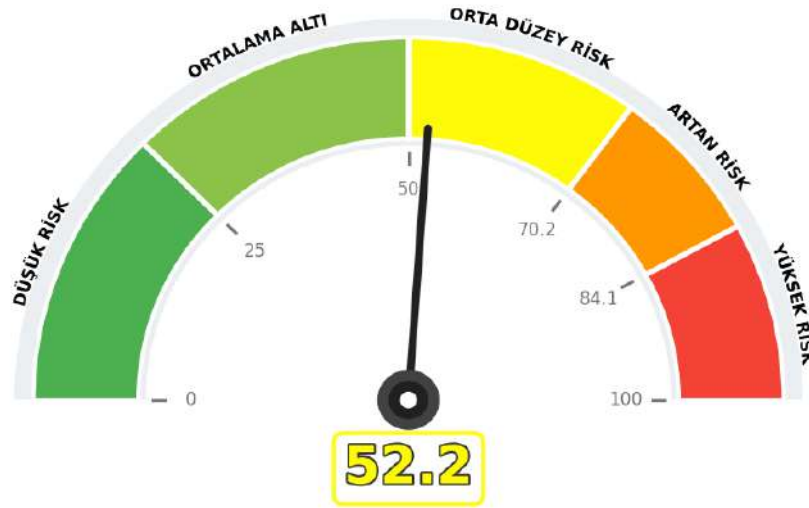
Ortalama Riskler

6

Düşük Riskler

21

1.1 HİPERTANSİYON POLİGENİK RİSK



ÖZET

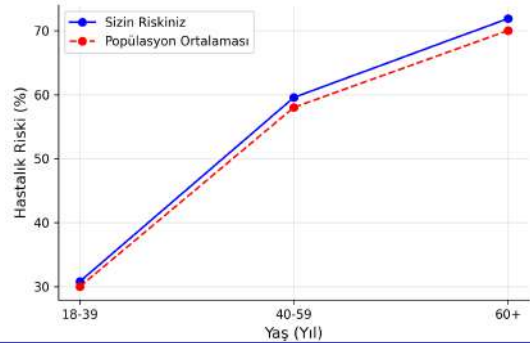
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Hipertansiyon genetik yatkınlık açısından **52.2.** yüzdelerik dilimde **Orta Düzey Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %63.8, özgünlüğü %63.82.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Orta Düzey Risk (52.2. yüzdelerik)
----------------------	------------------------------------

1.1 HİPERTANSİYON YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça hipertansiyon için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Hipertansiyon ilişkili Poligenik Risk Skorunuz orta düzey riskli grupta bulunmuş olmakla birlikte, genetik faktörler kadar çevresel risk faktörleri de kan basıncınızı etkileyebileceğinden yüksek oranda tuz kullanımı, yüksek karbonhidratlı ve kalorili beslenmekten kaçınmak ve düzenli egzersiz, yaş, kilo ve günlük aktivitenize uygun kaloriye göre Akdeniz tipi beslenme de hipertansiyon gelişiminin önlenmesi ya da var olan hipertansiyon durumunun kontrolünde oldukça etkili olacaktır. Rutin kontrollerinizde ya da yüksek tansiyon şikayetiniz olması durumunda bu önlemlerle birlikte bir diyetisyen ve kardiyoloji ya da iç hastalıkları uzmanı ile görüşmeniz de fayda olacaktır.

KAYNAKÇA:

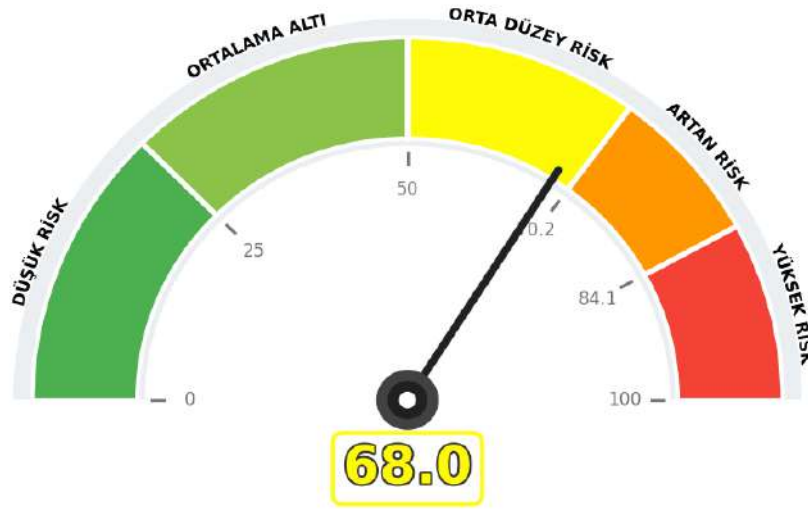
1. Privé, F., et. al., Vilhjálmsson, B. J. (2022). Portability of 245 polygenic scores when derived from the UK Biobank and applied to 9 ancestry groups from the same cohort. The American Journal of Human Genetics, 109(1), 12-23. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.11.008>
2. Centers for Disease Control and Prevention. Hypertension cascade: hypertension prevalence, treatment and control estimates among US adults aged 18 years and older applying the criteria from the American College of Cardiology and American Heart Association's 2017 Hypertension Guideline—NHANES 2017–March 2020. Published 2023. Accessed May 3, 2024. <https://millionhearts.hhs.gov/data-reports/hypertension-prevalence.html>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

1.2 KALP DAMAR HASTALIĞI POLİGENİK RİSK



ÖZET

Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Kalp damar genetik yatkınlık açısından **68.0.** yüzdelerik dilimde **Orta Düzey Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %79.1, özgünlüğü %76.26.

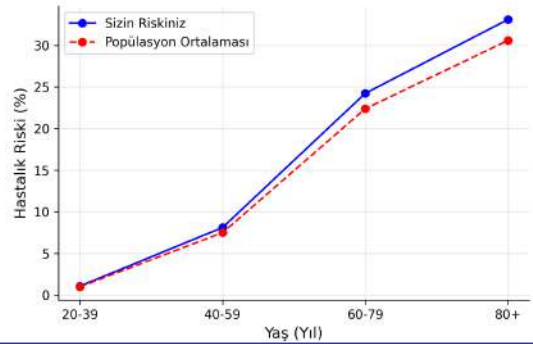
SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru

Orta Düzey Risk (68.0. yüzdelerik)

1.2 KALP DAMAR HASTALIĞI YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça kalp damar hastalığı için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Kalp damar hastalığı için orta düzey poligenik risk skoruna sahip olduğunuzdan, genetik yatkınlık ve yaşam tarzı faktörlerinin birlikte yönetilmesi önem taşımaktadır. Bu doğrultuda aşırı karbonhidrat ve yağ içeren yüksek kalorili beslenmeden, aşırı tuz tüketiminden ve sedanter yaşam tarzından kaçınarak yaş, kilo ve günlük aktivitenize uygun kaloriye göre Akdeniz tipi beslenme ve düzenli egzersiz yapmanızı tavsiye ederiz. Ayrıca koruyucu hekimlik adına rutin kontrollerinizde bir kardiyoloji hekimi tarafından değerlendirilmeniz de faydalı olacaktır.

KAYNAKÇA:

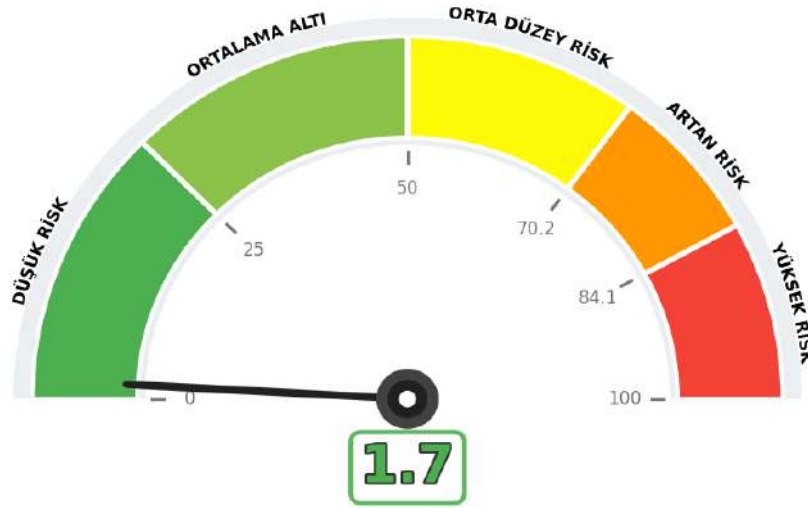
- Loesch, D.P., Garg, M., Matelska, D. et al. Identification of plasma proteomic markers underlying polygenic risk of type 2 diabetes and related comorbidities. Nat Commun 16, 2124 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-56695-z>
- Martin, S. S., et. al., American Heart Association Council on Epidemiology and Prevention Statistics Committee and Stroke Statistics Subcommittee. (2024). 2024 heart disease and stroke statistics: a report of US and global data from the American Heart Association. Circulation, 149(8), e347-e913. <https://doi.org/10.1161/CIR.0000000000001209>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

1.3 ATRİAL FİBRİLASYON POLİGENİK RİSK



ÖZET

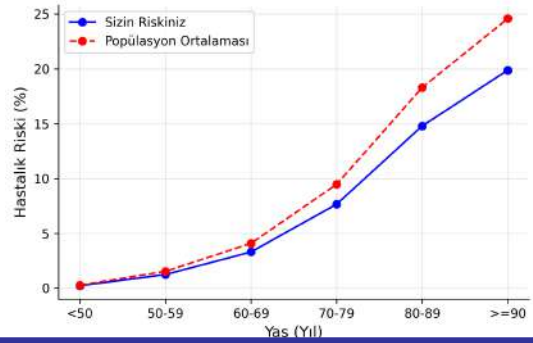
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Atrial fibrilasyon genetik yatkınlık açısından 1.7. yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %77.67, özgünlüğü %61.54.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Düşük Risk (1.7. yüzdelik)
----------------------	-----------------------------------

1.3 ATRİAL FİBRİLASYON YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça atrial fibrilasyon için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

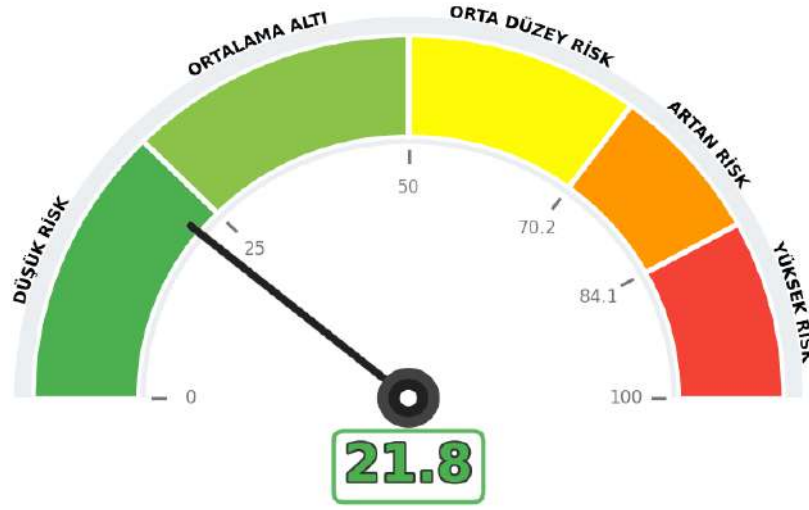
Atrial fibrilasyon gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte; aritmi gelişimine yol açabilecek alkol ve sigara kullanımından ve aşırı kilo alımından kaçınmanızı; varsa hipertansiyon tedavinize dikkat etmenizi, sağlıklı beslenmenizi ve düzenli egzersiz yapmanızı öneririz.

KAYNAKÇA:

- Yuan, S., Chen, J., Ruan, X. et al. Cross-population GWAS and proteomics improve risk prediction and reveal mechanisms in atrial fibrillation. Nat Commun 16, 6426 (2025). <https://doi.org/10.1038/s41467-025-61720-2>
- Oltman, C. G., et. al., Moussa, I. D. (2024). Prevalence, Management, and Comorbidities of Adults With Atrial Fibrillation in the United States, 2019 to 2023. JACC. Advances, 3(11), 101330. <https://doi.org/10.1016/j.jacadv.2024.101330>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

1.4 POLİGENİK HİPERKOLESTEROLEMİ POLİGENİK RİSK



ÖZET

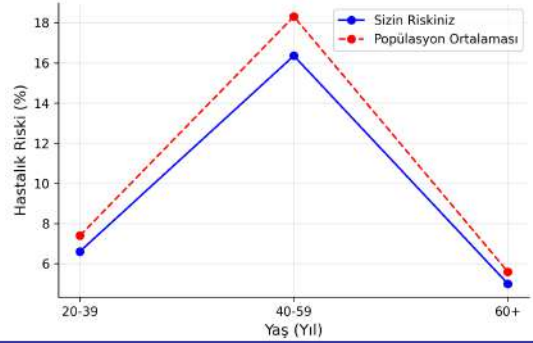
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Poligenik hiperkolesterolemi genetik yatkınlık açısından **21.8.** yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %82.8, özgünlüğü %78.33.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Düşük Risk (21.8. yüzdelik)
----------------------	------------------------------------

1.4 POLİGENİK HİPERKOLESTEROLEMİ YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça poligenik hiperkolesterolemi için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

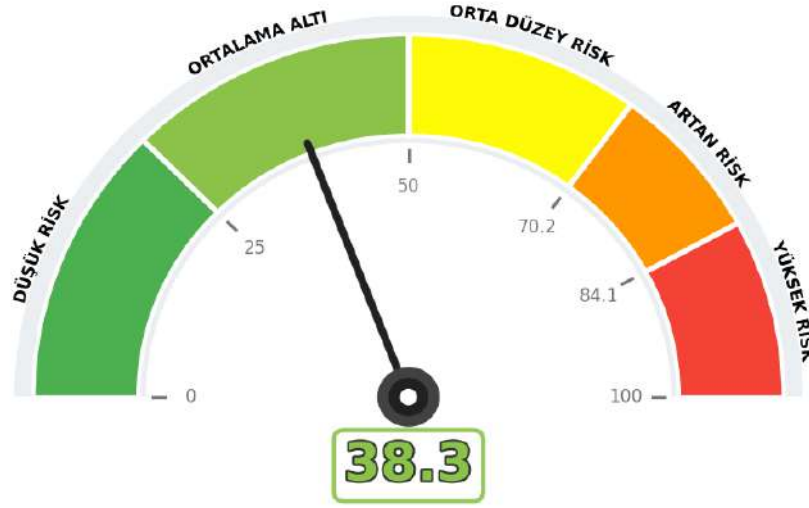
Poligenik hiperkolesterolemi için düşük risk PRS değerine sahip olmakla birlikte; kolesterol seviyesinde genetik yapı dışında yaşam tarzının da oldukça etkili olduğu unutulmamalıdır. Bu kapsamda; yüksek karbonhidratlı ve kalorili beslenme tarzından kaçınmanızı; yaş, kilo ve günlük aktivitenize uygun kalori miktarını içeren Akdeniz tipi beslenme düzenini benimsemenizi ve düzenli egzersiz yapmanızı öneririz.

KAYNAKÇA:

1. Truong, B., et. al., Natarajan, P. (2024). Integrative polygenic risk score improves the prediction accuracy of complex traits and diseases. Cell Genomics, 4(4).
<https://doi.org/10.1016/j.xgen.2024.100523>
2. Jung, H., Jung, H.U., Baek, E.J. et al. Integration of risk factor polygenic risk score with disease polygenic risk score for disease prediction. Commun Biol 7, 180 (2024).
<https://doi.org/10.1038/s42003-024-05874-7>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acıbademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

1.5 OBEZİTE POLİGENİK RİSK



ÖZET

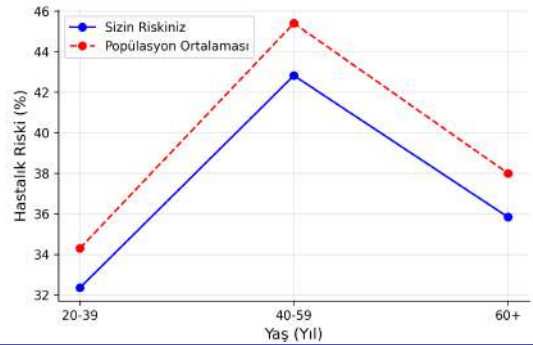
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Obezite genetik yatkınlık açısından 38.3. yüzdelik dilimde **Ortalama Altı** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %72.75, özgünlüğü %63.39.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Ortalama Altı (38.3. yüzdelik)
----------------------	---------------------------------------

1.5 OBEZİTE YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça obezite için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

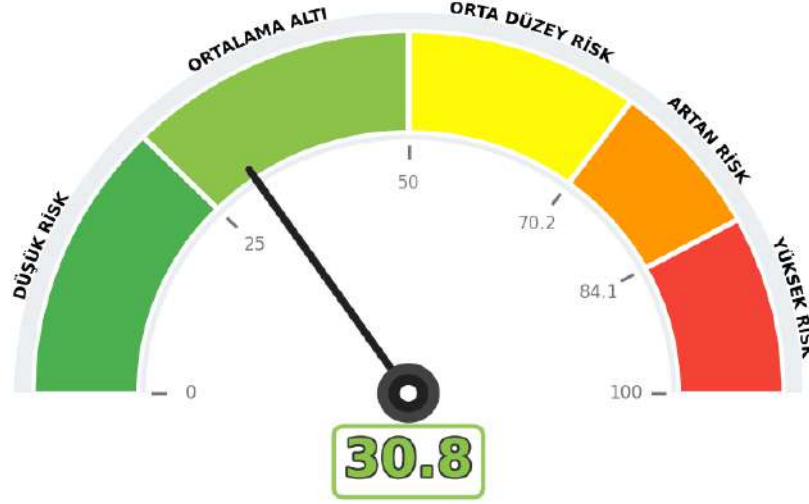
Obeziteye ilişkin Poligenik Risk Skorunuz ortalama altı bulunmuştur. Bu durum genetik yatkınlığınızın düşük olduğunu göstermekle birlikte, obezite gelişiminde genetik olmayan faktörlerin belirleyici olduğu unutulmamalıdır. Genetik riskiniz düşük olsa dahi; yüksek kalorili ve işlenmiş gıdalarla beslenme, sedanter yaşam tarzı, yetersiz uyku ve stres kilo artışına neden olabilir. Bu nedenle yaşam tarzı faktörlerinin dengeli şekilde yönetilmesi büyük önem taşımaktadır. Yaş, kilo ve günlük aktivite düzeyinize uygun dengeli bir beslenme planı benimsemeniz önerilir. Düzenli fiziksel aktivite (haftada en az 150 dakika orta düzey egzersiz) önerilir. Kilo artışı eğilimi veya bel çevresinde artış olması durumunda diyetisyen ve hekim değerlendirmesi önerilir.

KAYNAKÇA:

- Jung, H., Jung, H.U., Baek, E.J. et al. Integration of risk factor polygenic risk score with disease polygenic risk score for disease prediction. Commun Biol 7, 180 (2024). <https://doi.org/10.1038/s42003-024-05874-7>
- Emmerich, S. D., et. al. Ogden, C. L. (2024). Obesity and severe obesity prevalence in adults: United States, August 2021–August 2023. https://stacks.cdc.gov/view/cdc/159281/cdc_159281_DS1.pdf

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

1.6 VENÖZ TROMBOEMBOLİZM POLİGENİK RİSK



ÖZET

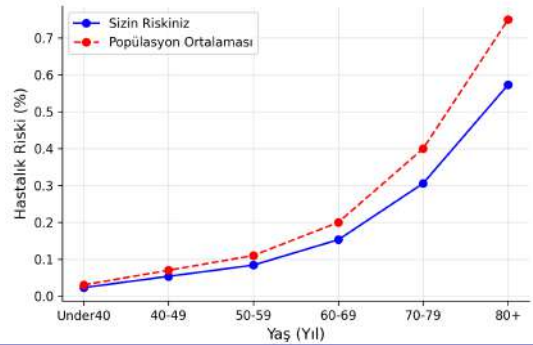
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Venöz tromboembolizm genetik yatkınlık açısından **30.8.** yüzdelik dilimde **Ortalama Altı** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %87.4, özgünlüğü %90.19.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Ortalama Altı (30.8. yüzdelik)
----------------------	---------------------------------------

1.6 VENÖZ TROMBOEMBOLİZM YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça venöz tromboembolizm için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

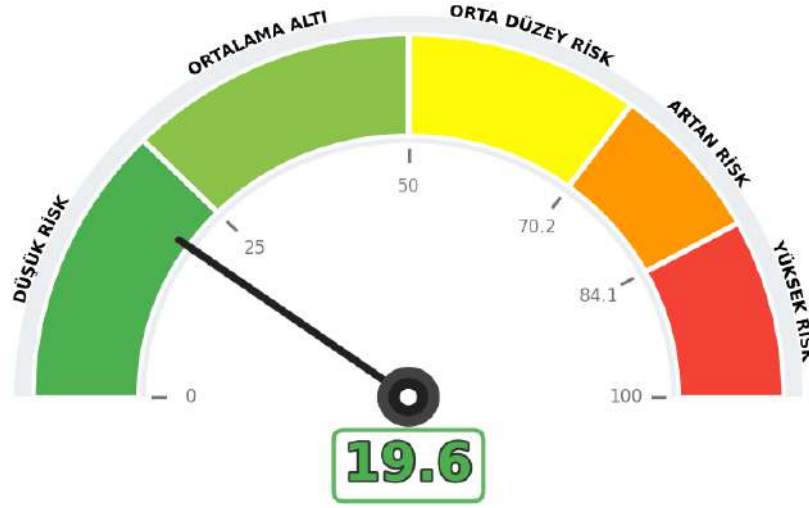
Venöz tromboembolizm için poligenik risk skorunuz ortalama altı risk grubunda olmakla birlikte; tromboemboli riskini artıran sigara, alkol ve sedanter yaşam gibi risk faktörlerinden kaçınmanızı öneririz. Ayrıca yeterli su tüketimine özen göstermenizi, düzenli egzersiz yapmanızı ve yaş, kilo ek olarakta günlük aktivitenize uygun Akdeniz tipi beslenme düzenini benimsemeyi öneririz.

KAYNAKÇA:

- Truong, B., et. al. Natarajan, P. (2024). Integrative polygenic risk score improves the prediction accuracy of complex traits and diseases. Cell Genomics, 4(4).
<https://doi.org/10.1016/j.xgen.2024.100523>
- Thompson, D. J., et. al., Weale, M. E. (2024). A systematic evaluation of the performance and properties of the UK Biobank Polygenic Risk Score (PRS) Release. PLoS one
<https://doi.org/10.1371/journal.pone.0307270>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

2.1 İNME POLİGENİK RİSK



ÖZET

Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. İnme genetik yatkınlık açısından 19.6. yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %76.2, özgünlüğü %71.74.

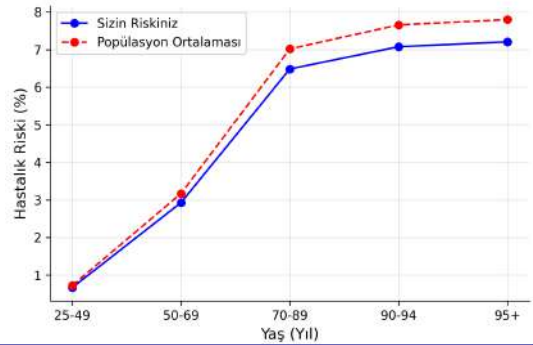
SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru

Düşük Risk (19.6. yüzdelik)

2.1 İNME YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça inme için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

İnme poligenik risk skorunuz düşük risk grubunda olmakla birlikte; inme riskini artıran sigara ve alkol tüketimi ile sedanter yaşam tarzı gibi çevresel faktörlerden kaçınmanız büyük önem taşımaktadır. Bu doğrultuda düzenli egzersiz yapmanız ve sağlıklı bir beslenme düzeni edinmeniz genel sağlığınızı korumak adına önerilir.

KAYNAKÇA:

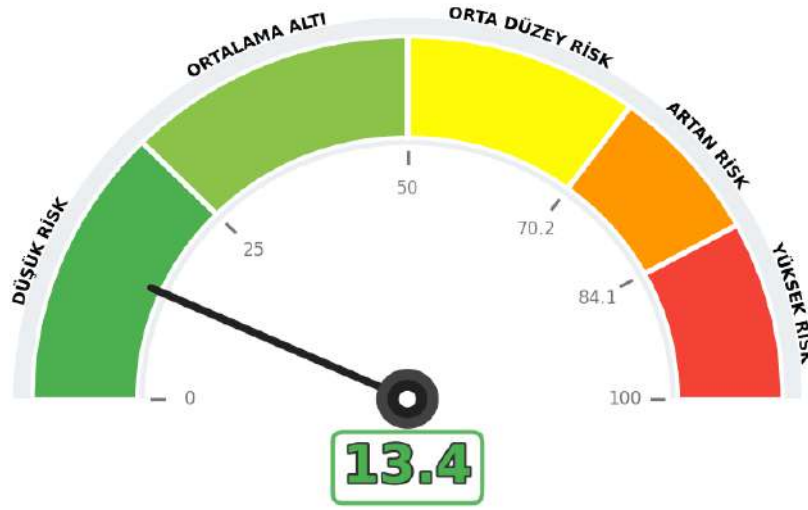
1. O'Sullivan, J. W., et. al., Ashley, E. A. (2021). Combining clinical and polygenic risk improves stroke prediction among individuals with atrial fibrillation. *Circulation: Genomic and Precision Medicine*, 14(3), e003168. <https://doi.org/10.1161/CIRCGEN.120.003168>
2. Rethemiotaki I. (2023). Global prevalence of cardiovascular diseases by gender and age during 2010-2019. *Archives of medical sciences. Atherosclerotic diseases*, 8, e196–e205. Rethemiotaki I. (2023). Global prevalence of cardiovascular diseases by gender and age during 2010-2019. *Archives of medical sciences. Atherosclerotic diseases*, 8, e196–e205. <https://doi.org/10.5114/amsad/176654>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

2.2 MULTİPL SKLEROZ POLİGENİK RİSK



ÖZET

Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Multipl skleroz genetik yatkınlık açısından **13.4.** yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %86.8, özgünlüğü %77.76.

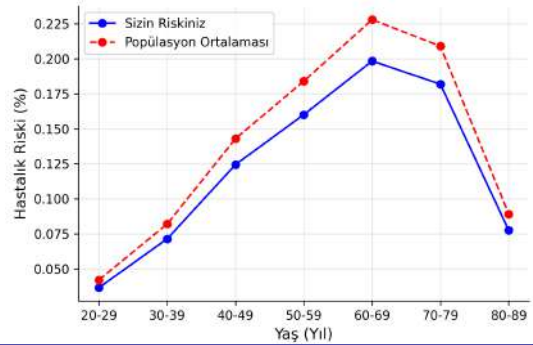
SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru

Düşük Risk (13.4. yüzdelik)

2.2 MULTİPL SKLEROZ YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça multipl skleroz için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

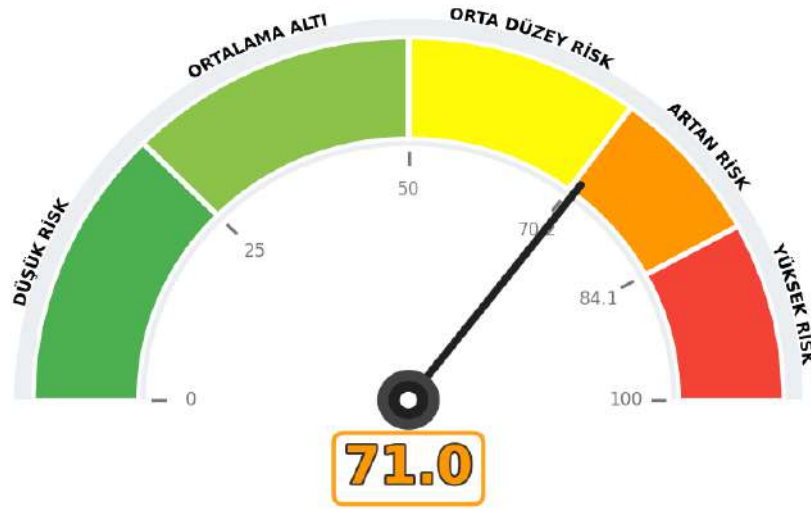
Multipl skleroz poligenik risk skorunuz düşük risk aralığında olmakla birlikte; düzenli egzersiz, yürüyüş, yüzme gibi aktiviteler yapmanızı öneririz. Ayrıca; genel sağlığınız için sigara ve alkol tüketiminden kaçınmanızı öneririz.

KAYNAKÇA:

1. Privé, F., et. al., Vilhjálmsdóttir, B. J. (2022). Portability of 245 polygenic scores when derived from the UK Biobank and applied to 9 ancestry groups from the same cohort. The American Journal of Human Genetics, 109(1), 12-23.
<https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.11.008>
2. Public Health England. Multiple sclerosis: prevalence, incidence and smoking status – data briefing. GOV.UK. Published 4 February 2020. Retrieved [08 21, 2025], from:
[CDC](https://www.cdc.gov/)

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

2.3 ALZHEIMER HASTALIĞI POLİGENİK RİSK



ÖZET

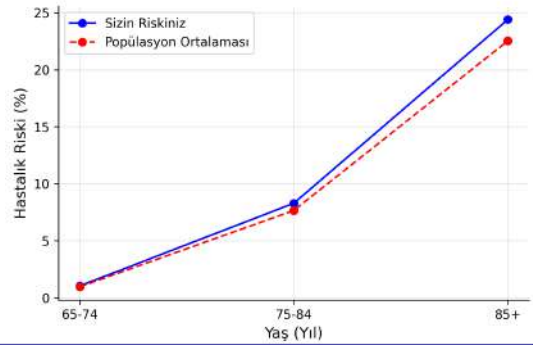
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Alzheimer hastalığına genetik yatkınlık açısından **71.0.** yüzdelik dilimde **Artan Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %83.5, özgünlüğü %57.44.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Artan Risk (71.0. yüzdelik)
----------------------	------------------------------------

2.3 ALZHEIMER HASTALIĞI YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça Alzheimer hastalığı için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

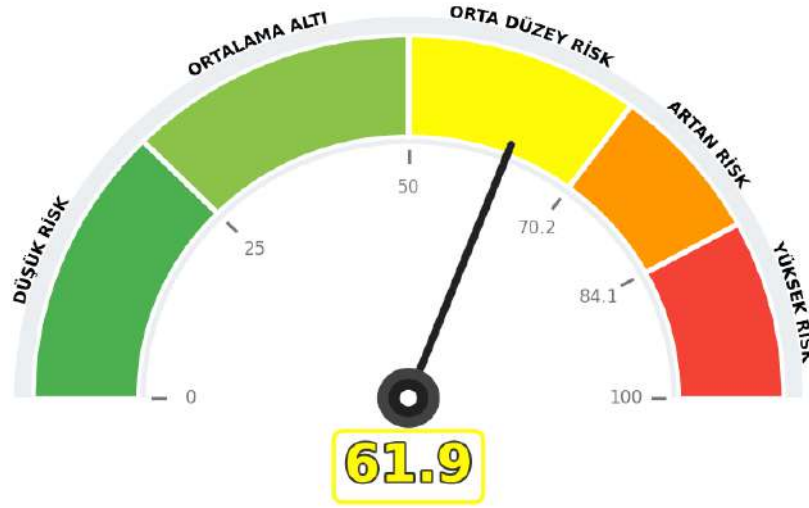
Alzheimer hastalığına ilişkin Poligenik Risk Skorunuz artan risk aralığındadır. Bu nedenle; bir nöroloji hekimi tarafından değerlendirilmeniz ve takibinizin yapılması önerilir. Ayrıca Alzheimer hastalığı (AH) riskini artıran sigara ve alkol tüketimi ile sedanter yaşam tarzından kaçınmanız büyük önem taşımaktadır. Risk faktörlerini yönetmek adına; fiziksel, zihinsel ve sosyal açıdan aktif bir yaşam sürmeniz ve sağlıklı bir beslenme düzeni benimsemeniz tavsiye edilir. Bu test, apolipoprotein E geninin (APOE) her bir kopyasına bakar ancak aleller bu testin bir parçası olarak raporlanmaz.

KAYNAKÇA:

1. Monti, R., et. al., Lippert, C. (2024). Evaluation of polygenic scoring methods in five biobanks shows larger variation between biobanks than methods and finds benefits of ensemble learning. The American Journal of Human Genetics, 111(7), 1431-1447. <https://doi.org/10.1186/s13195-023-01298-3>
2. 2025 Alzheimer's disease facts and figures. (2025). Alzheimer's & Dementia, 21(4), e70235. <https://doi.org/10.1002/alz.70235>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acıbademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

2.4 PARKİNSON HASTALIĞI POLİGENİK RİSK



ÖZET

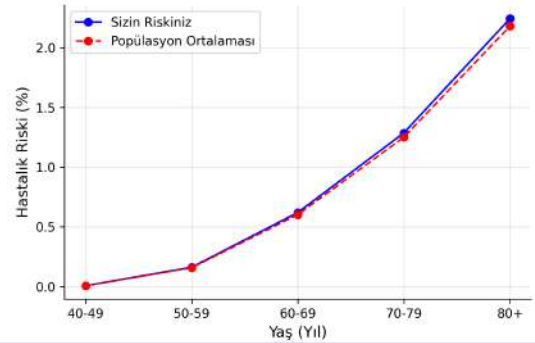
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Parkinson hastalığına genetik yatkınlık açısından 61.9. yüzdellik dilimde **Orta Düzey Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %73.33, özgünlüğü %65.61.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Orta Düzey Risk (61.9. yüzdellik)
----------------------	-----------------------------------

2.4 PARKİNSON HASTALIĞI YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça Parkinson hastalığı için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

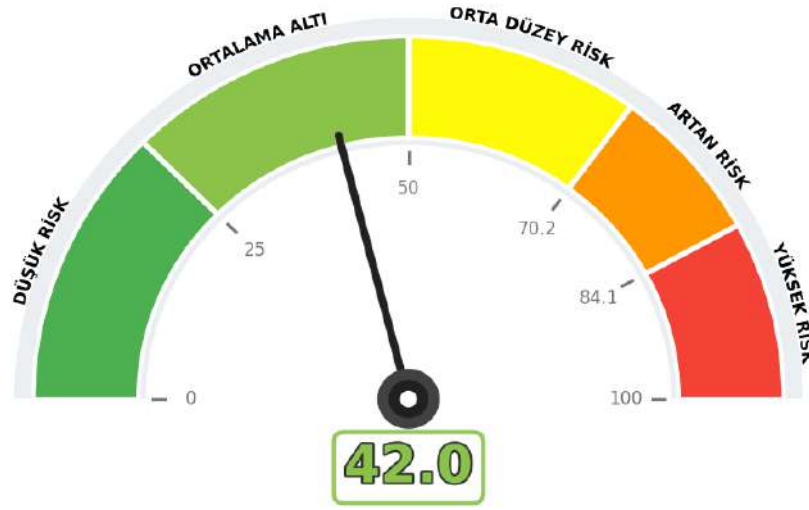
Parkinson hastalığına ilişkin Poligenik Risk Skorunuz orta düzey risk aralığındadır. Genetik yatkınlığınızı dengelemek ve beyin sağlığını korumak adına; kafa travmasına yol açabilecek aktivitelerden kaçınmanızı ve sağlıklı bir yaşam tarzı benimsemeyi öneririz. Ayrıca; koruyucu hekimlik adına rutin kontrollerinizde bir nöroloji uzmanı tarafından değerlendirilmeniz risk yönetimi açısından faydalı olacaktır.

KAYNAKÇA:

- Nalls, M. A., et. al., Rizig, M. (2019). Identification of novel risk loci, causal insights, and heritable risk for Parkinson's disease: a meta-analysis of genome-wide association studies. The Lancet Neurology, 18(12), 1091-1102.
[https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(19\)30320-5](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(19)30320-5)
- Pereira, G. M., et. al., Schuh, A. F. S. (2024). A systematic review and meta-analysis of the prevalence of Parkinson's disease in lower to upper-middle-income countries. NPJ Parkinson's disease, 10(1), 181.
<https://doi.org/10.1038/s41531-024-00779-y>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

2.5 MİGREN POLİGENİK RİSK



ÖZET

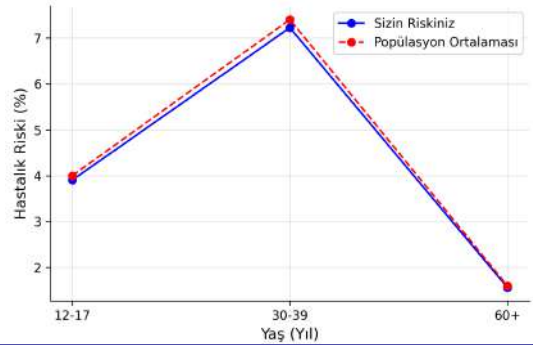
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Migren genetik yatkınlık açısından **42.0.** yüzdelik dilimde **Ortalama Altı** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %77.0, özgünlüğü %69.7.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Ortalama Altı (42.0. yüzdelik)
----------------------	---------------------------------------

2.5 MİGREN YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça migren için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Migren bozukluğuna ilişkin Poligenik Risk Skorunuz ortalama altı risk aralığındadır. Bununla birlikte; sağlıklı yaşam tarzını benimsemeniz, migren gelişimini tetikleyebilecek aşırı kafein tüketiminden kaçınmanız ve stres faktörlerini minimuma indirmenizi öneririz. Ayrıca, seyahat durumlarında yeterince su tüketmeye ve dengeli beslenmeye özen göstermeniz, migren ve benzer bozukluklardan korunmada önemlidir.

KAYNAKÇA:

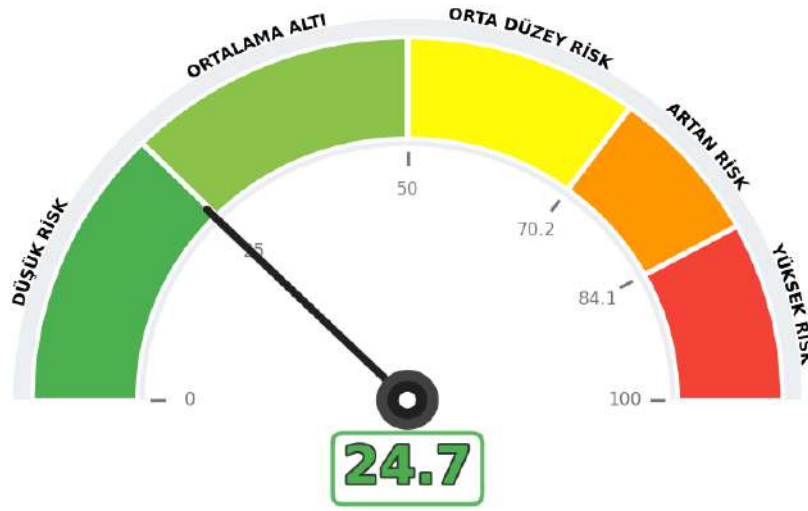
1. Nalls, M. A., et. al., Rizig, M. (2019). Identification of novel risk loci, causal insights, and heritable risk for Parkinson's disease: a meta-analysis of genome-wide association studies. The Lancet Neurology, 18(12), 1091-1102. [https://doi.org/10.1016/S1474-4422\(19\)30320-5](https://doi.org/10.1016/S1474-4422(19)30320-5)
2. Lipton, R. B., et. al., AMPP Advisory Group (2007). Migraine prevalence, disease burden, and the need for preventive therapy. Neurology, 68(5), 343-349. <https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000252808.97649.21>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

2.6 BEYİN KÜÇÜK DAMAR HASTALIĞI POLİGENİK RİSK



ÖZET

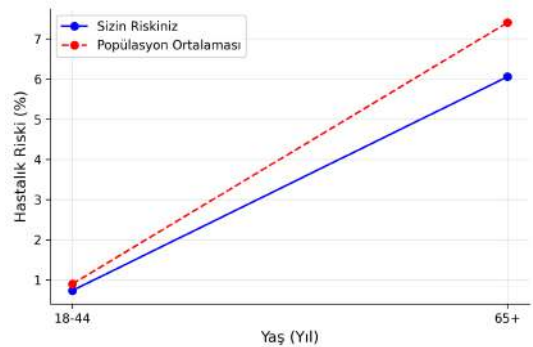
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Beyin küçük damar hastalığına genetik yatkınlık açısından **24.7.** yüzdelerinde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %100.0, özgünlüğü %89.62.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Düşük Risk (24.7. yüzdelerinde)
----------------------	--

2.6 BEYİN KÜÇÜK DAMAR HASTALIĞI YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça beyin küçük damar hastalığı için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Beyin küçük damar hastalığına ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte genel damar sağlığını korumak adına sağlıklı yaşam tarzını benimsemeniz, özellikle alkol ve sigara tüketiminden kaçınmanız büyük önem taşımaktadır. Düzenli egzersiz ve dengeli beslenme, ilerleyen yaşlarda beyin damar sağlığının korunmasına katkı sağlayacaktır.

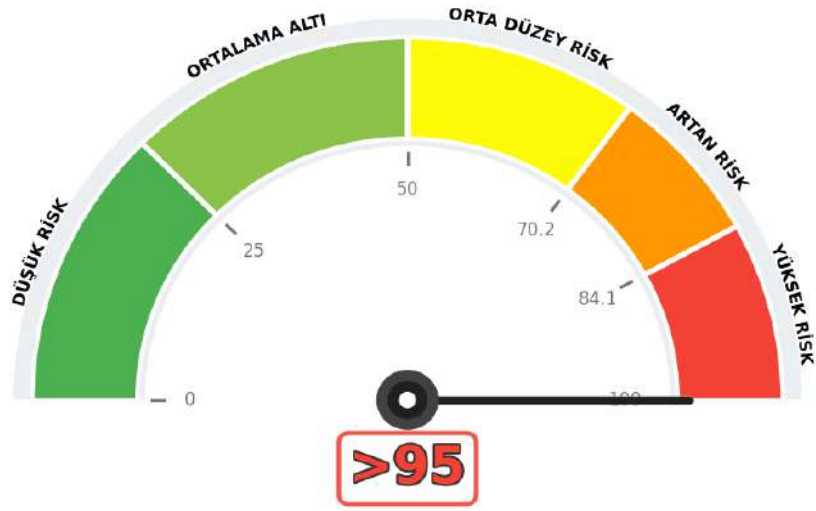
KAYNAKÇA:

- Mishra, A., Malik, R., Hachiya, T. et al. Stroke genetics informs drug discovery and risk prediction across ancestries. Nature 611, 115–123 (2022).
<https://doi.org/10.1038/s41586-022-05165-3>
- Imoisili, O. E. (2024). Prevalence of stroke—behavioral risk factor surveillance system, United States, 2011–2022. MMWR. Morbidity and Mortality Weekly Report, 73.
<https://doi.org/10.15585/mmwr.mm7320a1>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acıbademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

3.1 YAŞA BAĞLI MAKÜLER DEJENERASYON POLİGENİK RİSK



ÖZET

Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Yaşa bağlı maküler dejenerasyon genetik yatkınlık açısından >95.0 yüzdelik dilimde **Yüksek Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %50.0, özgünlüğü %50.42.

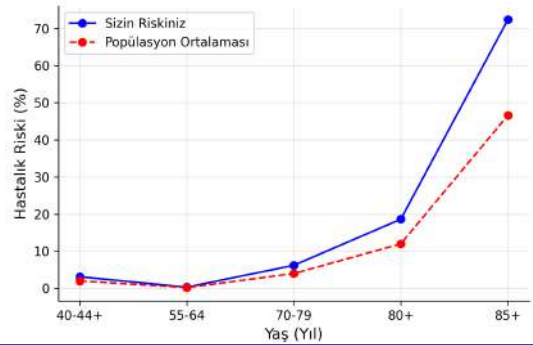
SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru

Yüksek Risk (>95 yüzdelik)

3.1 YAŞA BAĞLI MAKÜLER DEJENERASYON YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça yaşa bağlı maküler dejenerasyon için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Yaşa bağlı maküler dejenerasyonun gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz yüksek risk aralığındadır. Merkezi görmede bulanıklık, görüş alanının ortasında karanlık veya boş alanlar, doğrusal nesnelerin dalgalı görünmesi, gece görmede zorluk, renkleri tam görememe, görme alanında parlak ışıklar veya lekeler, göz yorgunluğu gibi şikayetlerinizin olması durumunda bir göz hekimi tarafından değerlendirilmenizi öneririz. Ayrıca sigara kullanımından, aşırı yağlı beslenmeden, obezitenin ve hipertansiyonun risk faktörlerinden uzak durmaya çalışarak sağlıklı beslenmeye dikkat etmekte maküler dejenerasyonu gelişimini önlemeye katkı sağlamaktadır.

KAYNAKÇA:

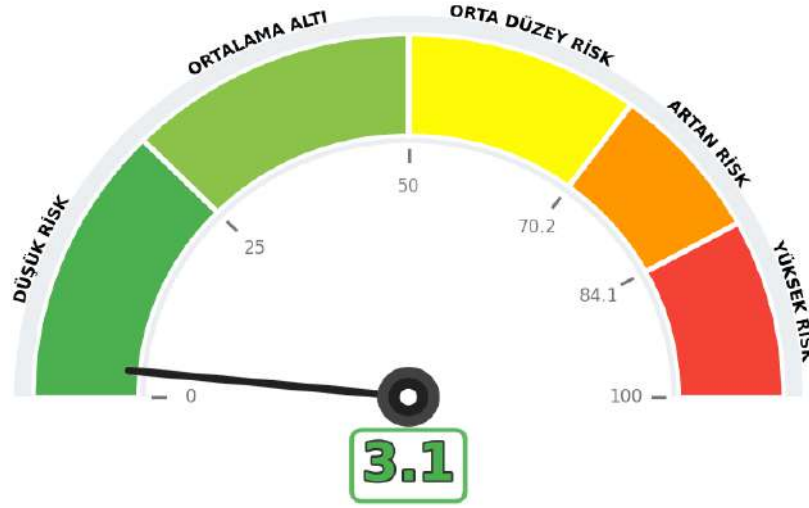
1. Privé, F., et. al., Vilhjálmsson, B. J. (2022). Portability of 245 polygenic scores when derived from the UK Biobank and applied to 9 ancestry groups from the same cohort. The American Journal of Human Genetics, 109(1), 12-23. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.11.008>
2. Krishnan, T., et. al., Fletcher, A. E. (2010). Prevalence of early and late age-related macular degeneration in India: the INDEYE study. Investigative ophthalmology & visual science, 51(2), 701-707. <https://doi.org/10.1167/iops.09-4114>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

3.2 GLOKOM POLİGENİK RİSK



ÖZET

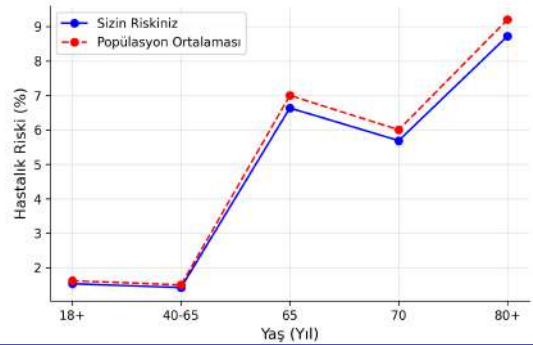
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Glukom genetik yatkınlık açısından **3.1.** yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %59.67, özgünlüğü %67.12.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Düşük Risk (3.1. yüzdelik)
----------------------	-----------------------------------

3.2 GLOKOM YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça glukom için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

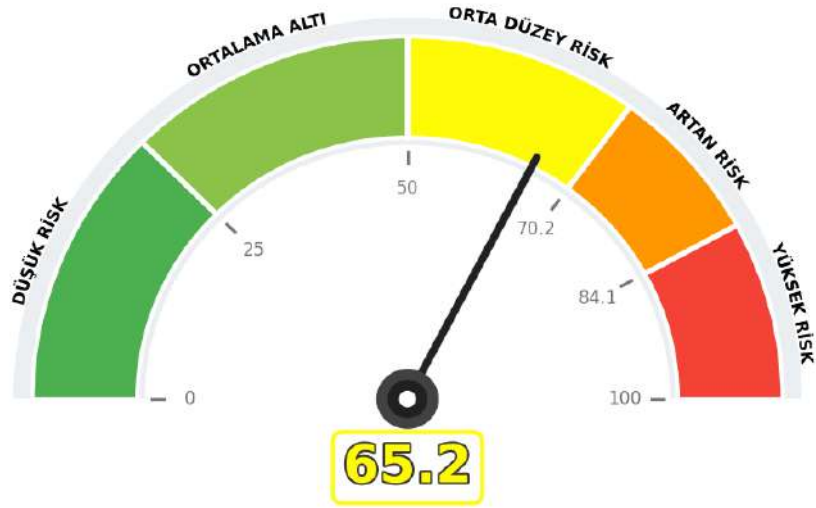
Glukom gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte gereksiz ağırlı kesici türü ilaçları uzun süreli kullanmaktan kaçınmanızı ve düzenli göz hekimi kontrolleri yaptırmanızı öneririz.

KAYNAKÇA:

1. Truong, B., et. al., Natarajan, P. (2024). Integrative polygenic risk score improves the prediction accuracy of complex traits and diseases. Cell Genom. 4, 100523. <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2024.100523>
2. Thompson, D. J., et. al., Weale, M. E. (2024). A systematic evaluation of the performance and properties of the UK Biobank Polygenic Risk Score (PRS) Release. PLoS one, 19(9), e0307270. <https://doi.org/10.1371/journal.pone.0307270>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

4.1 BEYİN KANSERİ POLİGENİK RİSK



ÖZET

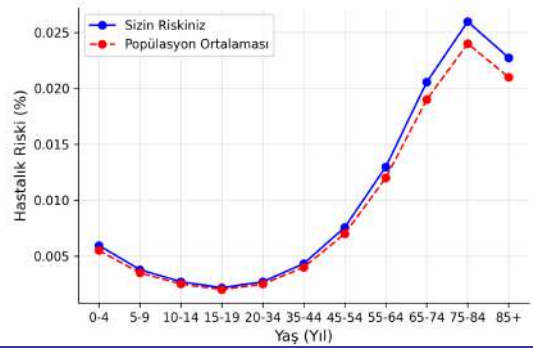
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Beyin kanseri genetik yatkınlık açısından 65.2. yüzdelik dilimde **Orta Düzey Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %100.0, özgünlüğü %74.18.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Orta Düzey Risk (65.2. yüzdelik)
----------------------	---

4.1 BEYİN KANSERİ YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça beyin kanseri için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Beyin kanserine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz orta düzey risk aralığındadır. Bu nedenle geçmeyen baş ağrısı, nöbet, görme bozukluğu veya denge kaybı gibi durumlarda bir nöroloji uzmanı tarafından değerlendirilmenizi öneririz. Ayrıca sigara, alkol, tükütülenmiş gıdalar ve işlenmiş besinler gibi kanserojen maddelerden uzak durmanızı öneririz.

KAYNAKÇA:

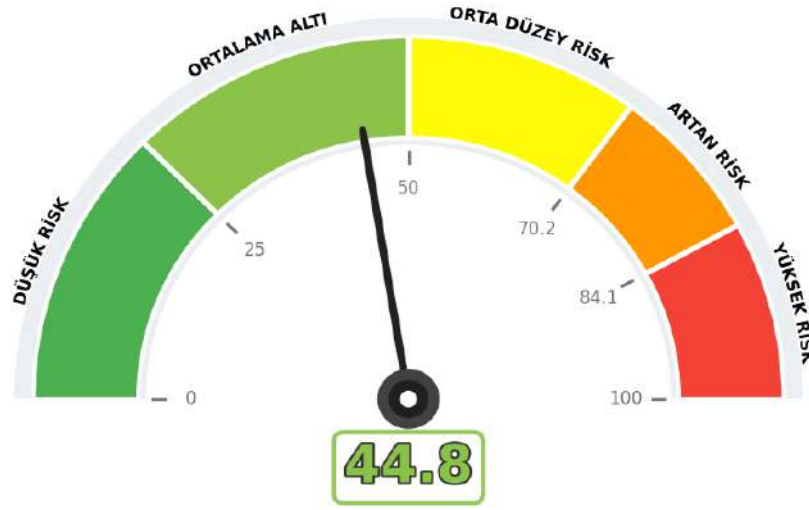
1. Fritsche, L. G., et. al., Mukherjee, B. (2020). Cancer PRSweb: an online repository with polygenic risk scores for major cancer traits and their evaluation in two independent biobanks. The American Journal of Human Genetics, 107(5), 815-836. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2020.08.025>
2. Cancer Research UK. Brain, Other CNS and Intracranial Tumours: Incidence. Health Professional section. London: Cancer Research UK. Retrieved [08, 21, 2025], from [cancer research uk](https://www.cancerresearchuk.org)

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

4.2 RENAL KANSER POLİGENİK RİSK



ÖZET

Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Renal kanser genetik yatkınlık açısından **44.8.** yüzdelik dilimde **Ortalama Altı** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %100.0, özgünlüğü %62.48.

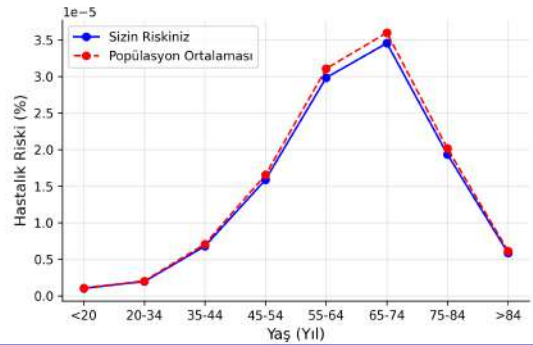
SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru

Ortalama Altı (44.8. yüzdelik)

4.2 RENAL KANSER YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça renal kanser için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Renal kansere ilişkin Poligenik Risk Skorunuz ortalama altı risk aralığındadır. Bununla birlikte; sağlıklı bir yaşam tarzına bağlı kalarak, sigara, alkol gibi kanserojen maddelerden uzak durmanızı genel sağlığınızın korunması adına öneririz.

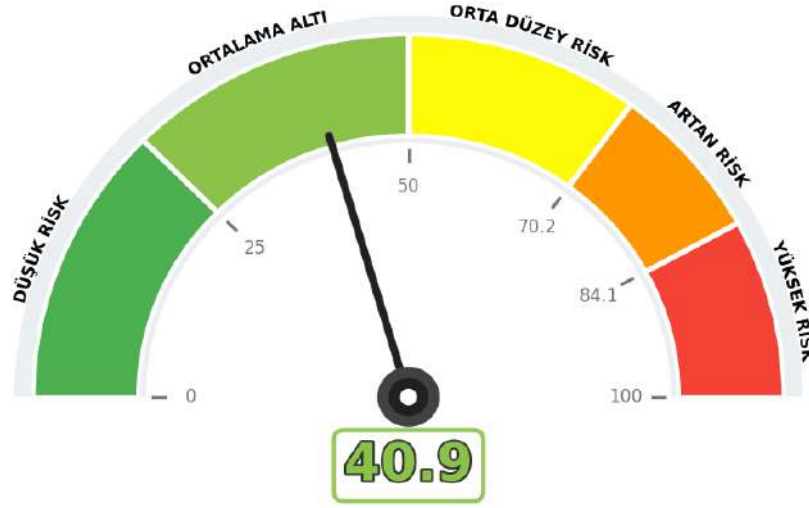
KAYNAKÇA:

- Purdue, M.P., Dutta, D., Machiela, M.J. et al. Multi-ancestry genome-wide association study of kidney cancer identifies 63 susceptibility regions. Nat Genet 56, 809–818 (2024). <https://doi.org/10.1038/s41588-024-01725-7>
- National Cancer Institute. (2025). Cancer stat facts: Kidney and renal pelvis cancer. Surveillance, Epidemiology, and End Results (SEER) Program. Bethesda, MD. Retrieved August 21, 2025, from <https://seer.cancer.gov/statfacts/html/kidrp.html>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

4.3 PANKREAS KANSERİ POLİGENİK RİSK



ÖZET

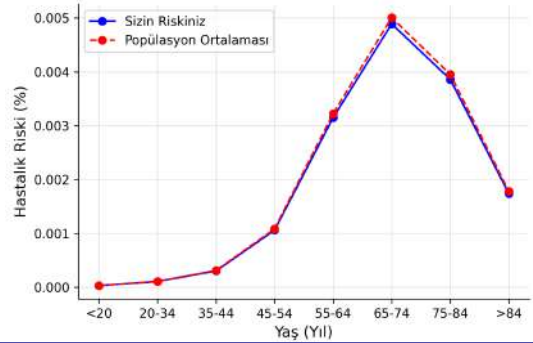
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Pankreas kanseri genetik yatkınlık açısından 40.9. yüzdelik dilimde **Ortalama Altı** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %86.67, özgünlüğü %96.3.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Ortalama Altı (40.9. yüzdelik)
----------------------	---------------------------------------

4.3 PANKREAS KANSERİ YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça pankreas kanseri için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Pankreas kanserine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz ortalama altı risk aralığındadır. Bununla birlikte; sağlıklı bir yaşam tarzına bağlı olarak; sigara, alkol, aşırı yağlı ve yüksek kalorili beslenme tarzından kaçınmanız genel sağlığınızın korunması adına önerilir.

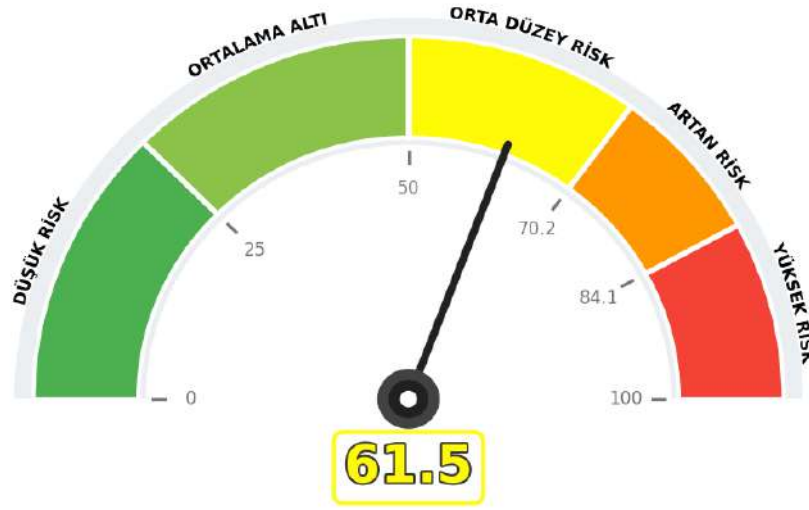
KAYNAKÇA:

- Hu, J., et. al. Zhao, H. (2024). Using clinical and genetic risk factors for risk prediction of 8 cancers in the UK Biobank. JNCI Cancer Spectrum, 8(2), pkae008. <https://doi.org/10.1093/jncics/pkae008>
- National Cancer Institute. SEER Cancer Stat Facts: Pancreatic Cancer. Surveillance, Epidemiology, and End Results Program. Bethesda, MD: National Cancer Institute. Retrieved [08 21, 2025], from: <https://seer.cancer.gov/statfacts/html/pancreas.html>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

4.4 PROSTAT KANSERİ POLİGENİK RİSK



ÖZET

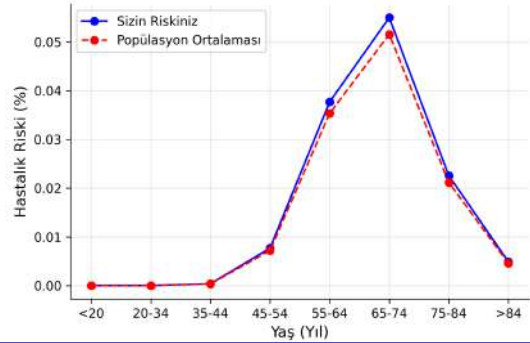
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Prostat kanseri genetik yatkınlık açısından 61.5. yüzdelik dilimde **Orta Düzey Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %93.33, özgünlüğü %90.1.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Orta Düzey Risk (61.5. yüzdelik)
----------------------	----------------------------------

4.4 PROSTAT KANSERİ YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça prostat kanseri için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Prostat kanserine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz orta düzey riskli bulunmuştur. Bu durum genetik yatkınlığınızın ortalama düzeye yakın veya hafif artmış olabileceğini düşündürür. PRS tek başına tanı koydurmaz; yaş ve aile öyküsü ile birlikte değerlendirilmelidir. 40–45 yaş sonrası (aile öyküsü varsa daha erken) PSA takibi ve üroloji değerlendirmesi planlanması önerilir. İlk PSA sonucuna ve bireysel risk profilinize göre düzenli aralıklarla takip yapılması önerilir. İdrarda kan, idrar yapma alışkanlıklarında belirgin değişiklik veya pelvik ağrı durumlarında gecikmeden hekime başvurulması önerilir.

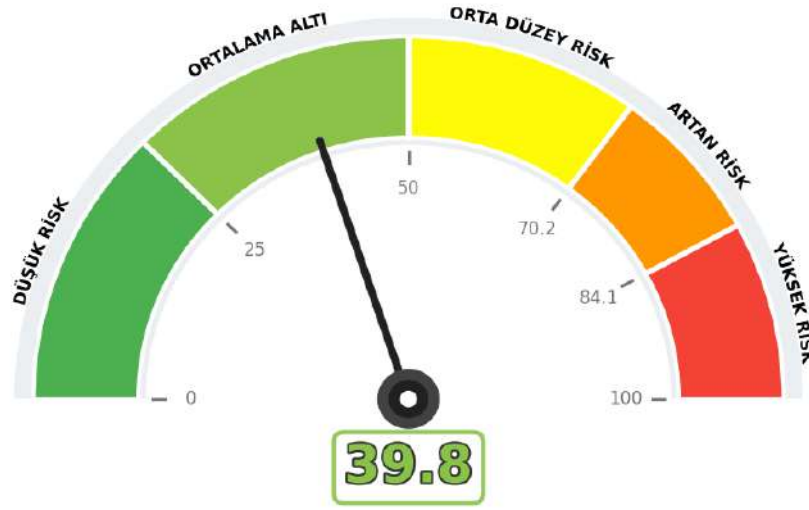
KAYNAKÇA:

1. Mars, N., et. al., Ripatti, S. (2022). Genome-wide risk prediction of common diseases across ancestries in one million people. Cell genomics, 2(4). <https://doi.org/10.1016/j.xgen.2022.100118>
2. National Cancer Institute. (2025). Cancer stat facts: Prostate cancer. Surveillance, Epidemiology, and End Results Program. U.S. National Institutes of Health. Retrieved August 21, 2025, from <https://seer.cancer.gov/statfacts/html/prost.html>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

4.5 MELANOMA POLİGENİK RİSK



ÖZET

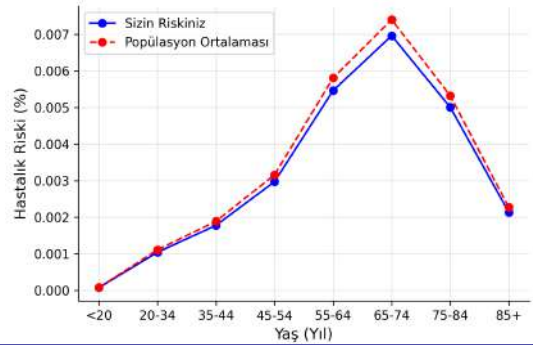
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Melanoma genetik yatkınlık açısından **39.8.** yüzdelik dilimde **Ortalama Altı** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %100.0, özgünlüğü %93.47.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Ortalama Altı (39.8. yüzdelik)
----------------------	---------------------------------------

4.5 MELANOMA YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça melanoma için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

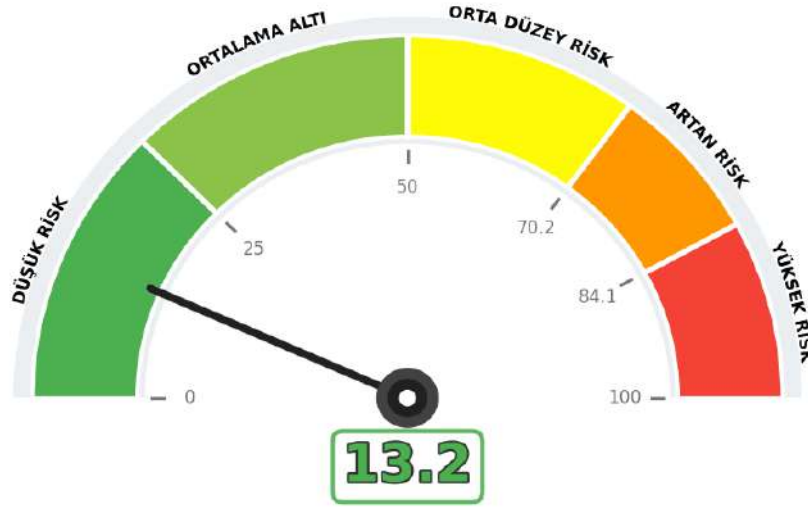
Melanom gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz ortalama altı risk aralığındadır. Bununla birlikte; kendi cildinizi tanımanızı ve cildinizi düzenli olarak kontrol etmeniz önem taşımaktadır. Yüksek sayıda beniniz olması söz konusu ise bir dermatoloji uzmanınca ben haritanızın çıkarılarak ve yılda bir düzenli kontrol edilmenizi öneririz.

KAYNAKÇA:

1. Truong, B., Hull, L. E., et. al., Natarajan, P. (2024). Integrative polygenic risk score improves the prediction accuracy of complex traits and diseases. Cell Genom. 4, 100523.
<https://doi.org/10.1016/j.xgen.2024.100523>
2. Paulson, et. al., Gardner, J. M. (2020). Age-Specific Incidence of Melanoma in the United States. JAMA dermatology, 156(1), 57–64.
<https://doi.org/10.1001/jamadermatol.2019.3353>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acıbademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

4.6 AKCİĞER KANSERİ POLİGENİK RİSK



ÖZET

Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Akciğer kanseri genetik yatkınlık açısından 13.2. yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %76.0, özgünlüğü %37.17.

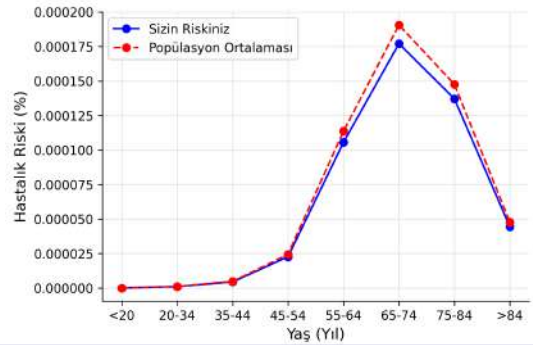
SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru

Düşük Risk (13.2. yüzdelik)

4.6 AKCİĞER KANSERİ YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça akciğer kanseri için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Akciğer kanserine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte akciğer kanser riskini artıran sigara kullanımı ve sigara dumanlı ortamlardan uzak durmanızı öneririz. Ayrıca hava kirliliğinin yüksek olduğu yer ve zamanlarda maruziyeti en alt düzeyde tutmanızı öneririz.

KAYNAKÇA:

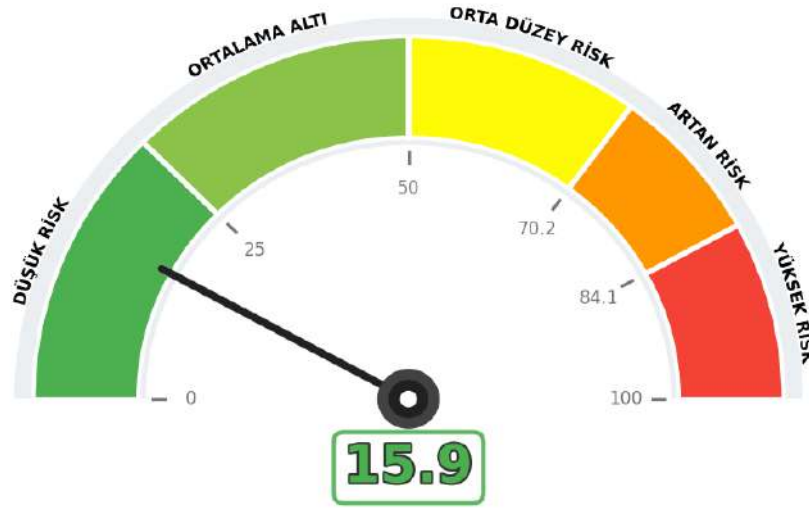
- Boumtje, V., et. al., Bossé, Y. (2024). Polygenic inheritance and its interplay with smoking history in predicting lung cancer diagnosis: a French-Canadian case-control cohort. EBioMedicine, 106. <https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2024.105234>
- National Cancer Institute. (n.d.). SEER Cancer Stat Facts: Lung and Bronchus Cancer. Surveillance, Epidemiology, and End Results (SEER) Program. Retrieved [08 21, 2025], from <https://seer.cancer.gov/statfacts/html/lungb.html>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

4.7 MESANE KANSERİ POLİGENİK RİSK



ÖZET

Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Mesane kanseri genetik yatkınlık açısından 15.9. yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %80.0, özgünlüğü %90.41.

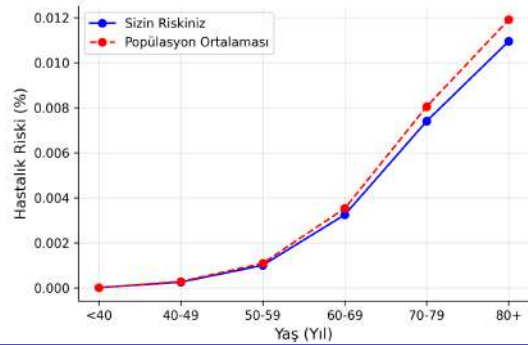
SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru

Düşük Risk (15.9. yüzdelik)

4.7 MESANE KANSERİ YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça mesane kanseri için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



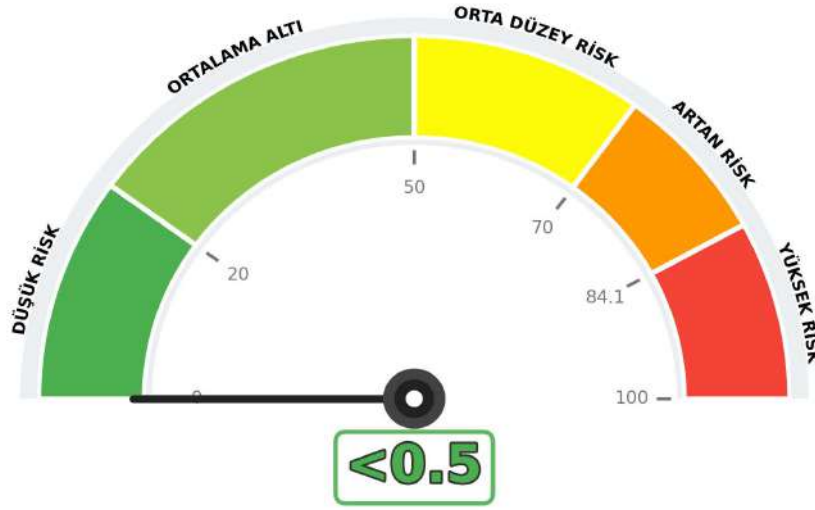
ÖNERİLER

Mesane kanserine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte; mesane kanser riskini artıran sigara ve alkol kullanımından kaçınmanızı öneririz. Ayrıca olası bir mesane enfeksiyonu durumunda bir üroloji hekimi tarafından kontrol edilmenizi öneririz.

KAYNAKÇA:

1. Privé, F., et. al., Vilhjálmsson, B. J. (2022). Portability of 245 polygenic scores when derived from the UK Biobank and applied to 9 ancestry groups from the same cohort. The American Journal of Human Genetics, 109(1), 12-23. <https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.11.008>
2. Howlader, N., et. al., Cronin, K. A. (2014). Cancer statistics review, 1975–2012: Section 27, urinary bladder. National Cancer Institute. Retrieved from SEER website: SEER Cancer Statistics Review 1975–2012

4.8 TİROİD KANSERİ POLİGENİK RİSK



ÖZET

Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Tiroid kanseri genetik yatkınlık açısından <0.5 yüzdelerik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %100.0, özgünlüğü %4.77.

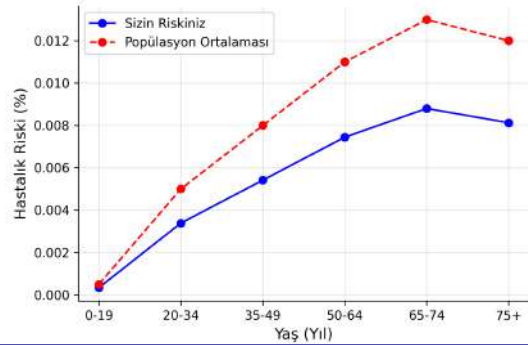
SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru

Düşük Risk (<0.5 yüzdelerik)

4.8 TİROİD KANSERİ YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça tiroid kanseri için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Tiroid kanseri gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte; radyasyon maruziyetinden kaçınmanızı ve sağlıklı bir yaşam tarzı benimsemeyi öneririz.

KAYNAKÇA:

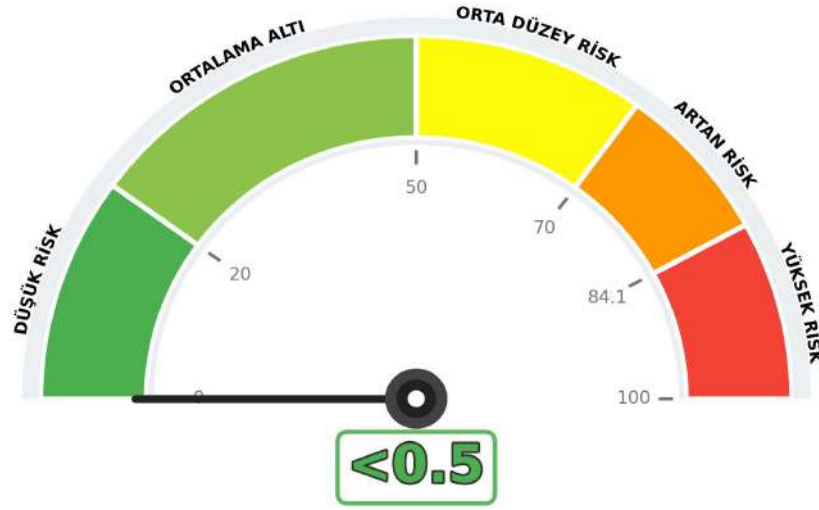
1. Fritsche, L. G., et. al., Mukherjee, B. (2020). Cancer PRSweb: an online repository with polygenic risk scores for major cancer traits and their evaluation in two independent biobanks. The American Journal of Human Genetics, 107(5), 815-836.
<https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2020.08.025>
2. Kitahara, C. M., Schneider, A. B. (2022). Epidemiology of Thyroid Cancer. Cancer epidemiology, biomarkers & prevention : a publication of the American Association for Cancer Research, cosponsored by the American Society of Preventive Oncology, 31(7), 1284-1297.
<https://doi.org/10.1158/1055-9965.EPI-21-1440>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

4.9 KOLOREKTAL KANSER POLİGENİK RİSK



ÖZET

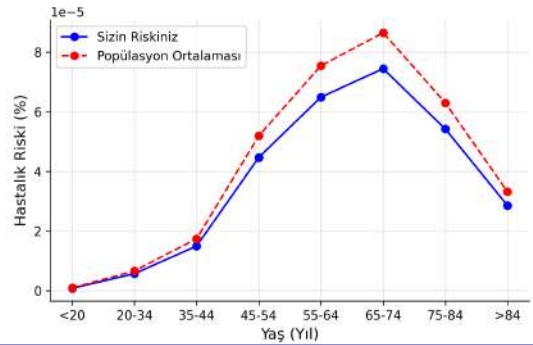
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Kolorektal kanser genetik yatkınlık açısından <0.5 yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %88.0, özgünlüğü %24.32.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Düşük Risk (<0.5 yüzdelik)
----------------------	---

4.9 KOLOREKTAL KANSER YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça kolorektal kanser için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Kolorektal kanseri gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte; kolorektal kanser riskini artıran aşırı kırmızı et tüketimi ve işlenmiş et ürünlerinden, sigara ve alkol kullanımından uzak durmanızı öneririz. Ayrıca kilo kontrolü sağlamak için düzenli egzersiz yapmanızı ve yaş, kilo ve günlük aktivitenize uygun kaloriye göre Akdeniz tipi beslenme düzenini benimsemenizi öneririz.

KAYNAKÇA:

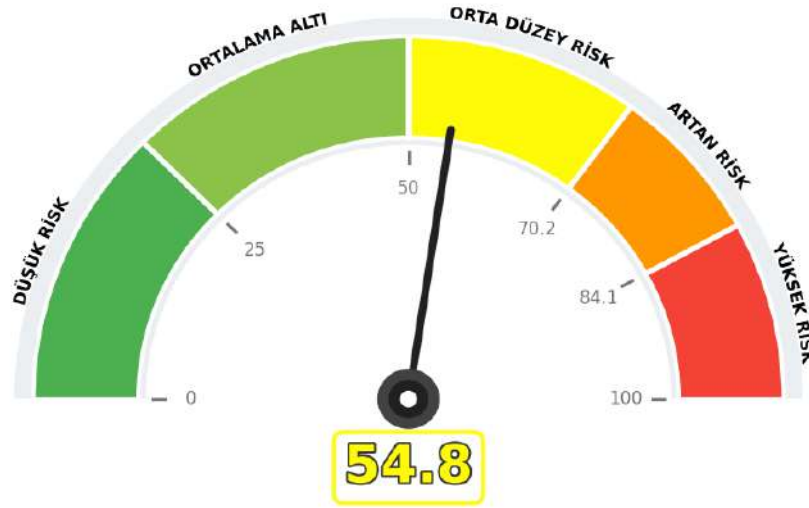
- Briggs, S. E., et. al., Tomlinson, I. (2022). Integrating genome-wide polygenic risk scores and non-genetic risk to predict colorectal cancer diagnosis using UK Biobank data: population based cohort study. *bmj*, 379. <https://doi.org/10.1136/bmj-2022-071707>
- National Cancer Institute. Surveillance, Epidemiology, and End Results (SEER) Program. SEER Cancer Stat Facts: Colorectal Cancer. Bethesda, MD: National Cancer Institute. Retrieved 08, 21, 2025, from <https://seer.cancer.gov/statfacts/html/colorect.html>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

5.1 ROMATOİD ARTRİT POLİGENİK RİSK



ÖZET

Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Romatoid artirit genetik yatkınlık açısından 54.8. yüzdelik dilimde **Orta Düzey Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %95.0, özgünlüğü %89.84.

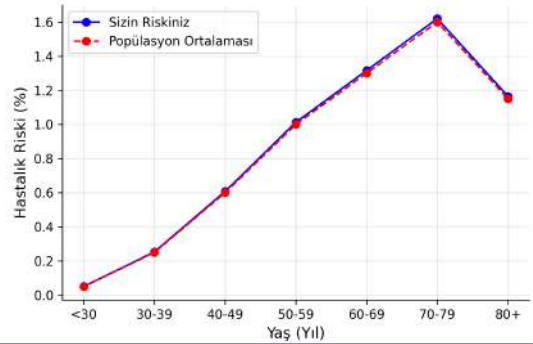
SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru

Orta Düzey Risk (54.8. yüzdelik)

5.1 ROMATOİD ARTRİT YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça romatoid artirit için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Romatoid Artrit gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz orta düzey risk aralığındadır. Bu nedenle; öncelikle yıllık olarak bir romatoloji uzmanınca değerlendirilmenizi öneririz. Eklem sağlığını korumak ve risk faktörlerini yönetmek adına; hastalığın önlenmesine katkı sağlayan A ve D vitaminleri ile Omega-3 düzeylerini ideal seviyede tutmaya özen göstermenizi öneririz. Bu doğrultuda; düzenli balık tüketmenizi, güneş ışığından uygun şekilde faydalanmanızı ve yaş, kilo, günlük aktivitenize uygun Akdeniz tipi beslenmenizi tavsiye ederiz.

KAYNAKÇA:

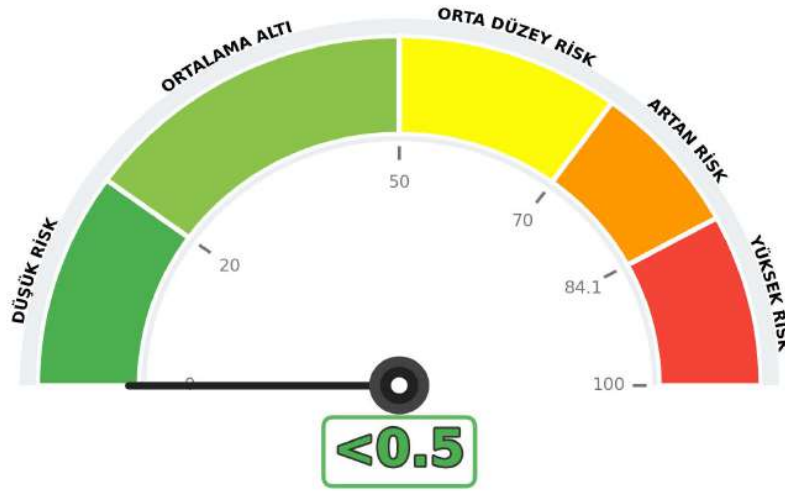
1. Khan, Z., et al. Genetic variation associated with thyroid autoimmunity shapes the systemic immune response to PD-1 checkpoint blockade. Nat Commun 12, 3355 (2021).
<https://doi.org/10.1038/s41467-021-23661-4>
2. Nakajima, A., Sakai, R., Inoue, E., Harigai, M. (2020). Prevalence of patients with rheumatoid arthritis and age-stratified trends in clinical characteristics and treatment, based on the National Database of Health Insurance Claims and Specific Health Checkups of Japan. International journal of rheumatic diseases, 23(12), 1676–1684.
<https://doi.org/10.1111/1756-185X.13974>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

5.2 SİSTEMİK LUPUS ERİTEMATOZUS POLİGENİK RİSK



ÖZET

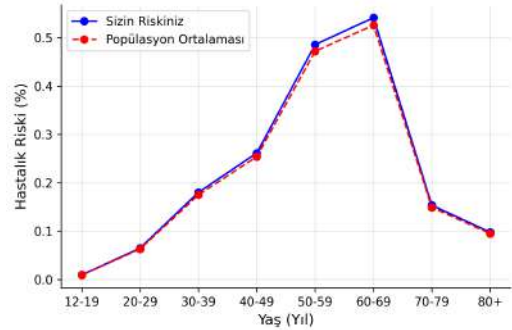
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Sistemik lupus eritematozus genetik yatkınlık açısından <0.5 yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %100.0, özgünlüğü %83.21.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Düşük Risk (<0.5 yüzdelik)
----------------------	----------------------------

5.2 SİSTEMİK LUPUS ERİTEMATOZUS YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça sistemik lupus eritematozus için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

SLE gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte SLE gelişimi için risk faktörü olabilen viral enfeksiyonlardan, aşırı güneş ışığına maruziyetten, sigara ve alkol kullanımından ve kronik stresten uzak durmanızı genel sağlığınıza korumak adına öneririz.

KAYNAKÇA:

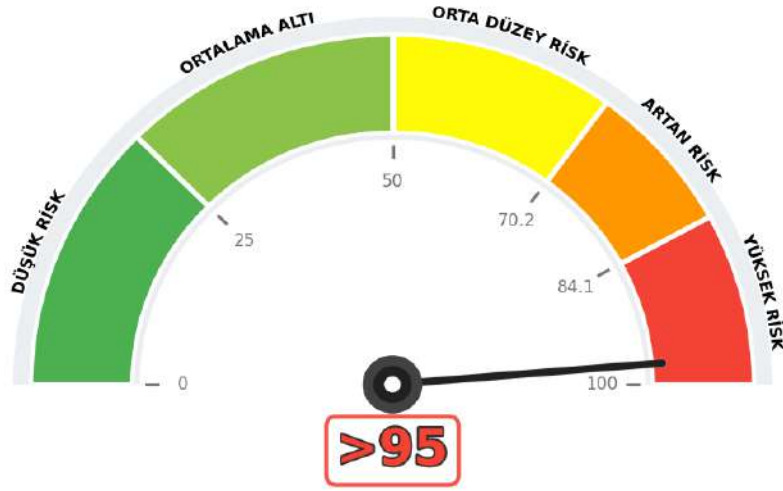
- Chen, L., et. al., Morris, D. L. (2020). Genome-wide assessment of genetic risk for systemic lupus erythematosus and disease severity. Human molecular genetics, 29(10), 1745-1756.
<https://doi.org/10.1093/hmg/ddaa030>
- Jarukitsopa, S., et. al., Chowdhary, V. R. (2015). Epidemiology of systemic lupus erythematosus and cutaneous lupus erythematosus in a predominantly white population in the United States. Arthritis care & research, 67(6), 817-828.
<https://doi.org/10.1002/acr.22502>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

5.3 OSTEOARTRİT POLİGENİK RİSK



ÖZET

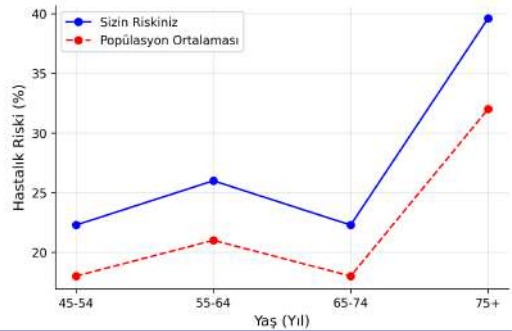
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Osteoartrit genetik yatkınlık açısından >95.0 yüzdelik dilimde **Yüksek Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %86.5, özgünlüğü %75.1.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Yüksek Risk (>95 yüzdelik)
----------------------	----------------------------

5.3 OSTEOARTRİT YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça osteoartrit için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

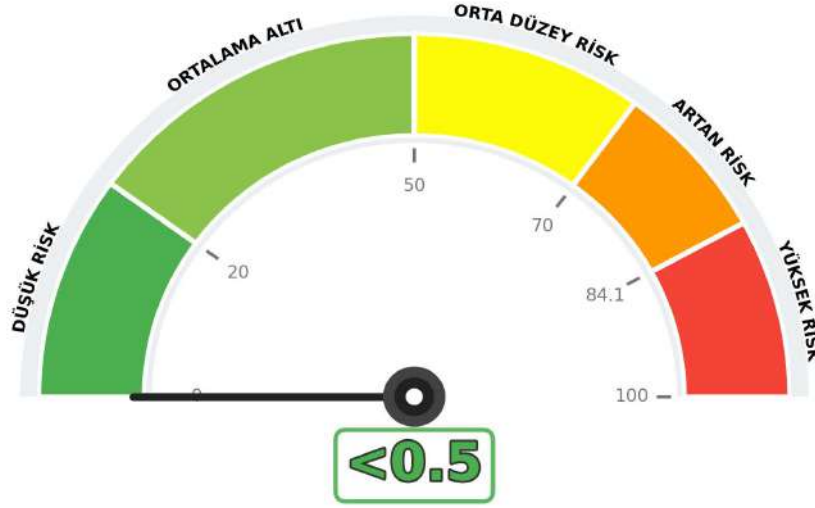
Osteoartrit gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz yüksek risk aralığındadır. Bu nedenle; eklem sağlığınız konusunda farkındalığınızın yüksek olması önemlidir. Bel, diz, kalça, ayak, el gibi eklem bölgelerinde ağrı, sertlik, şişlik, hareket kısıtlılığı gibi şikayetlerinizin olması durumunda bir ortopedi uzmanı tarafından değerlendirilmenizi öneririz. Ayrıca osteoartrit gelişimi için risk faktörü olabilen eklemlerinizi aşırı zorlayan ya da travmatize edebilen aktivitelerden, aşırı kilo ve obeziteden kaçınmanızı öneririz.

KAYNAKÇA:

- Privé, F., et. al., Vilhjálmsdóttir, B. J. (2022). Portability of 245 polygenic scores when derived from the UK Biobank and applied to 9 ancestry groups from the same cohort. The American Journal of Human Genetics, 109(1), 12-23.
<https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.11.008>
- Zhang, Y., Jordan, J. M. (2010). Epidemiology of osteoarthritis. Clinics in geriatric medicine, 26(3), 355-369.
<https://doi.org/10.1016/j.cger.2010.03.001>

*Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acıbademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

5.4 ASTIM POLİGENİK RİSK



ÖZET

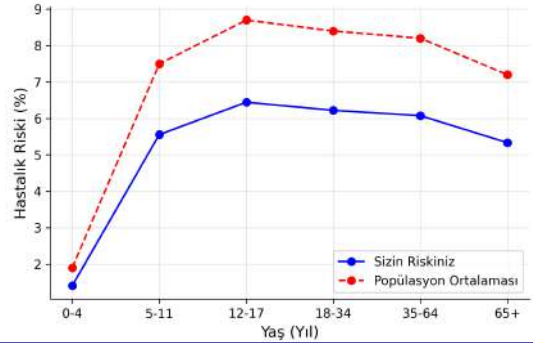
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Astım genetik yatkınlık açısından **<0.5** yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %81.8, özgünlüğü %75.66.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Düşük Risk (<0.5 yüzdelik)
----------------------	--------------------------------------

5.4 ASTIM YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça astım için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Astım gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte; astım gelişimi için risk faktörü olabilen sigara kullanımından, hava kirliliğinden ve tozlu ortamlardan uzak durmanızı öneririz. Çeşitli amaçlarla kullanılan spreylerden, tarım ilaçlarından ve benzeri kimyasallardan uzak durmanızı öneririz.

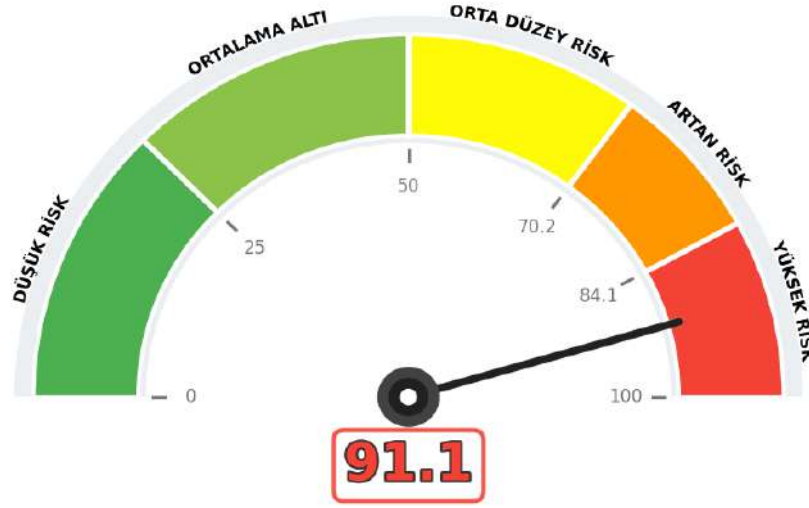
KAYNAKÇA:

- Namjou, B., et. al., eMERGE Network, T. (2022). Multiancestral polygenic risk score for pediatric asthma. Journal of Allergy and Clinical Immunology, 150(5), 1086-1096.
<https://doi.org/10.1016/j.jaci.2022.03.035>
- Centers for Disease Control and Prevention. (2024, November 21). Most recent national asthma data. U.S. Department of Health and Human Services. Retrieved August 21, 2025, from
https://www.cdc.gov/asthma/most_recent_national_asthma_data.htm

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

5.5 TİP 2 DİYABET POLİGENİK RİSK



ÖZET

Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Tip 2 diyabet genetik yatkınlık açısından **91.1.** yüzdelik dilimde **Yüksek Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %81.8, özgünlüğü %75.12.

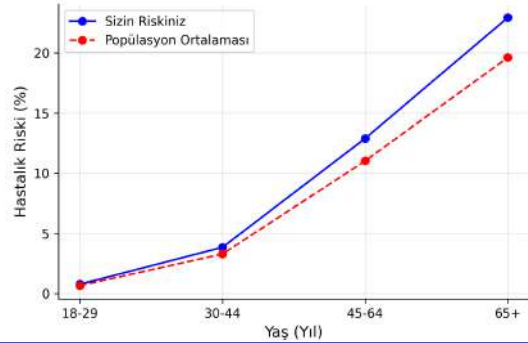
SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru

Yüksek Risk (91.1. yüzdelik)

5.5 TİP 2 DİYABET YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça tip 2 diyabet için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Tip 2 Diyabet gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz yüksek risk aralığındadır. Bu nedenle bir endokrinoloji uzmanı tarafından değerlendirilmenizi ve takibinizi öneririz. Ayrıca Tip 2 Diyabet gelişimi için risk faktörü olabilen aşırı kilo ve obeziteden, aşırı kalorili beslenmeden, sedanter yaşamdan uzak durmanız; yaş, kilo ve günlük aktivitenize uygun Akdeniz tipi beslenmenizi öneririz.

KAYNAKÇA:

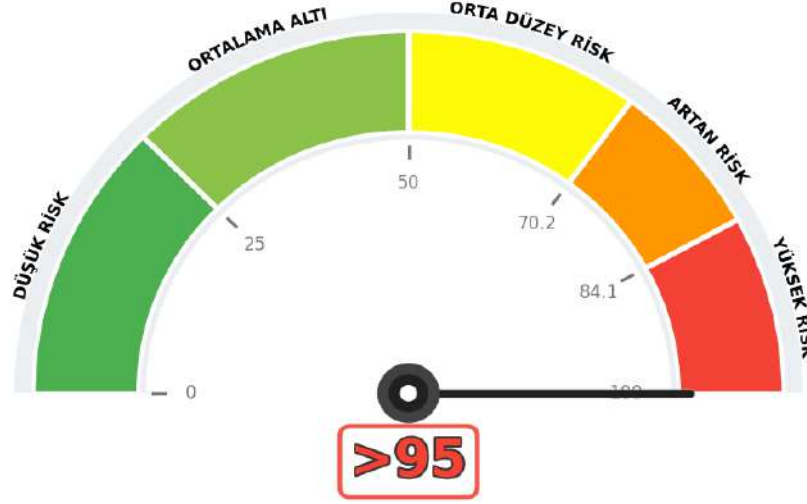
- Shim, I., Kuwahara, H., Chen, N. et al. Clinical utility of polygenic scores for cardiometabolic disease in Arabs. Nat Commun 14, 6535 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41467-023-41985-1>
- Bullard, K. M., et. al., Imperatore, G. (2018). Prevalence of diagnosed diabetes in adults by diabetes type — United States, 2016. MMWR. Morbidity and Mortality Weekly Report, 67(12), 359–361. <https://doi.org/10.15585/mmwr.mm6712a2>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

5.6 ÜLSERATİF KOLİT POLİGENİK RİSK



ÖZET

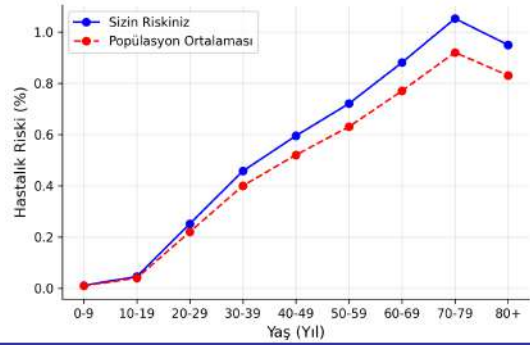
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Ülseratif kolit genetik yatkınlık açısından >95.0 yüzdelik dilimde **Yüksek Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %53.33, özgünlüğü % 78.86.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Yüksek Risk (>95 yüzdelik)
----------------------	--------------------------------------

5.6 ÜLSERATİF KOLİT YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça ülseratif kolit için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Ülseratif kolit gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz yüksek risk aralığındadır. Bu nedenle; farkındalığınızın yüksek olması önemlidir. Dışkılamadan sonra tam boşalmama hissi, kanlı veya mukuslu ishal, sık ve acil tuvalet ihtiyacı, karın ağrısı ve karın bölgesinde kramplar, sebebi bilinmeyen ateş ve kilo kaybı gibi durumlarda bir gastroenteroloji uzmanı tarafından değerlendirilmenizi öneririz. Ayrıca ülseratif kolit gelişimi için risk faktörü olabilen gereksiz ağrı kesici türü ilaç kullanımından ve enfeksiyonlardan uzak durmanızı ve sağlıklı beslenmeye dikkat etmenizi öneririz.

KAYNAKÇA:

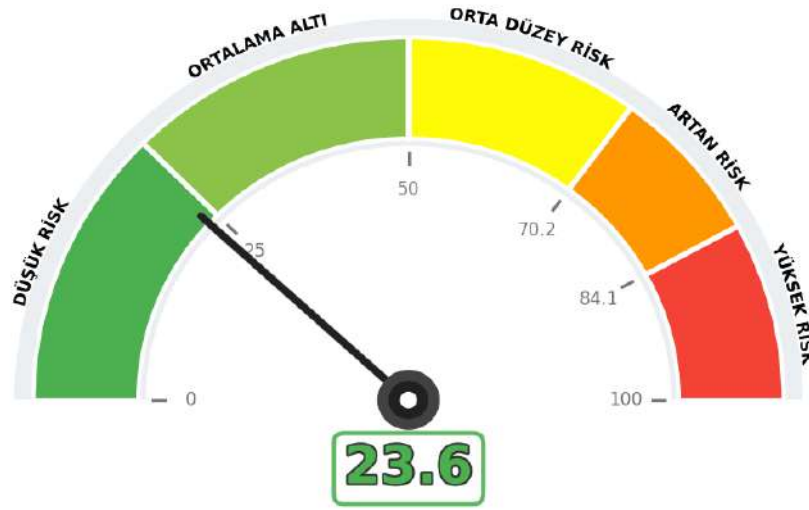
- Middha, P., Thummalapalli, R., Betti, M.J. et al. Polygenic risk score for ulcerative colitis predicts immune checkpoint inhibitor-mediated colitis. Nat Commun 15, 2568 (2024). <https://doi.org/10.1038/s41467-023-44512-4>
- Park, J., Cheon, J. H. (2021). Incidence and Prevalence of Inflammatory Bowel Disease across Asia. Yonsei medical journal, 62(2), 99–108. <https://doi.org/10.3349/ymj.2021.62.2.99>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

5.7 CROHN HASTALIĞI POLİGENİK RİSK



ÖZET

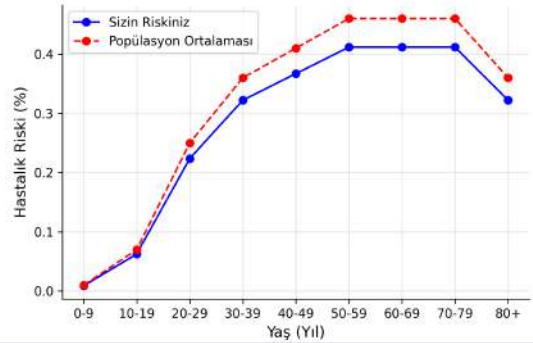
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Crohn hastalığına genetik yatkınlık açısından **23.6.** yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %93.33, özgünlüğü %87.97.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Düşük Risk (23.6. yüzdelik)
----------------------	------------------------------------

5.7 CROHN HASTALIĞI YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça Crohn hastalığı için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

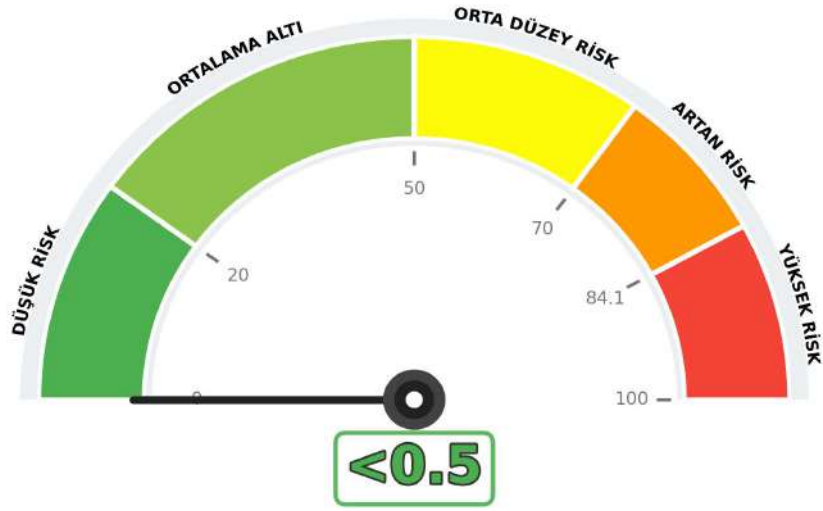
Crohn hastalığı gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte Crohn hastalığı gelişimi için risk faktörü olabilen sigara ve gereksiz ağrı kesici türü ilaç kullanımından kaçınmanızı öneririz. Enfeksiyonlara karşı dikkatli olmanızı ve sağlıklı beslenmeye dikkat etmenizi öneririz.

KAYNAKÇA:

1. Middha, P., Thummalapalli, R., Betti, M.J. et al. Polygenic risk score for ulcerative colitis predicts immune checkpoint inhibitor-mediated colitis. Nat Commun 15, 2568 (2024). <https://doi.org/10.1038/s41467-023-44512-4>
2. Park, J., Cheon, J. H. (2021). Incidence and Prevalence of Inflammatory Bowel Disease across Asia. Yonsei medical journal, 62(2), 99–108. <https://doi.org/10.3349/ymj.2021.62.2.99>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

5.8 ÇÖLYAK HASTALIĞI POLİGENİK RİSK



ÖZET

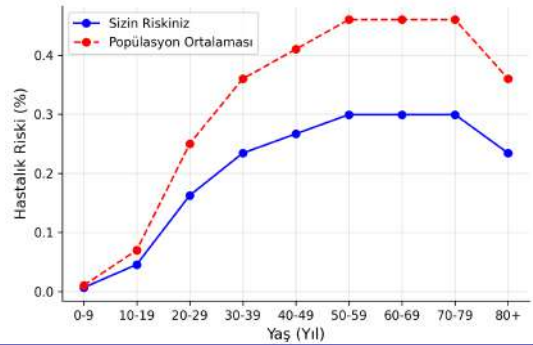
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Çölyak genetik yatkınlık açısından <0.5 yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %38.0, özgünlüğü %72.96.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Düşük Risk (<0.5 yüzdelik)
----------------------	--------------------------------------

5.8 ÇÖLYAK HASTALIĞI YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça çölyak hastalığı için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon Ortalaması") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

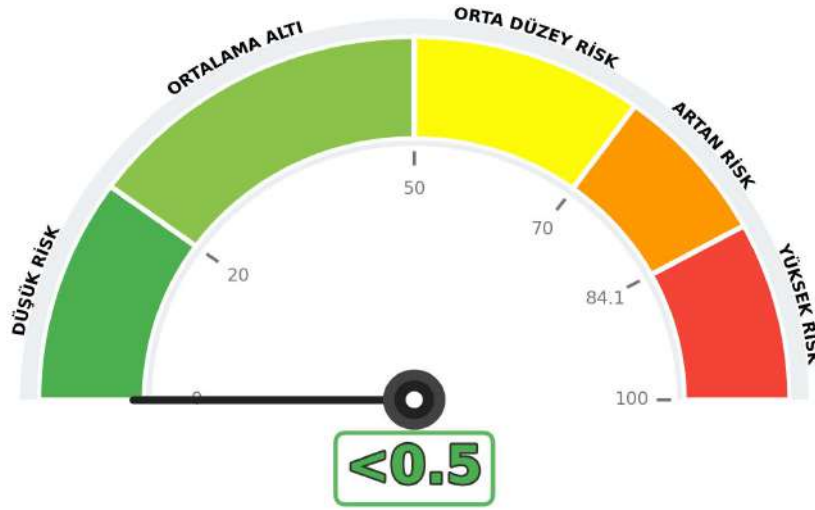
Çölyak hastalığı gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte yaş ve günlük aktivitenize uygun sağlıklı bir beslenme programına uymanızı öneririz.

KAYNAKÇA:

1. Privé, F., et. al. Vilhjálmsón, B. J. (2022). Portability of 245 polygenic scores when derived from the UK Biobank and applied to 9 ancestry groups from the same cohort. The American Journal of Human Genetics, 109(1), 12-23.
<https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2021.11.008>
2. Park, J., Cheon, J. H. (2021). Incidence and Prevalence of Inflammatory Bowel Disease across Asia. Yonsei medical journal, 62(2), 99-108.
<https://doi.org/10.3349/ymj.2021.62.2.99>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)
İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul
www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38

5.9 KRONİK BÖBREK HASTALIĞI POLİGENİK RİSK



ÖZET

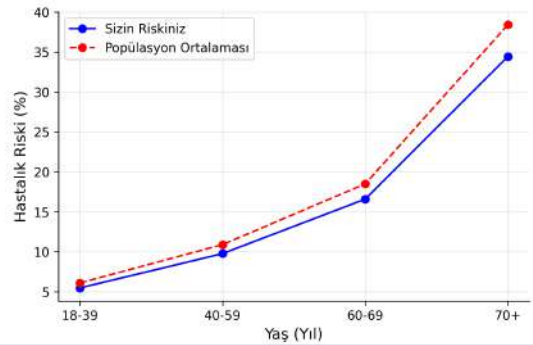
Poligenik analiziniz, baskın olarak **Avrupa** kökenli olduğunuzu gösterdiğine göre yapılmıştır. Kronik böbrek hastalığına genetik yatkınlık açısından **<0.5** yüzdelik dilimde **Düşük Risk** kategorisinde yer alıyorsunuz. Risk modelinin duyarlılığı %72.0, özgünlüğü %69.18.

SONUÇLAR

Poligenik Risk Skoru	Düşük Risk (<0.5 yüzdelik)
----------------------	--------------------------------------

5.9 KRONİK BÖBREK HASTALIĞI YAŞAM BOYU RİSK

Grafik, yaş arttıkça kronik böbrek hastalığı için riskin nasıl değiştiğini gösterir. Mavi çizgi ("Sizin riskiniz") kişinin genetik risk grubuna göre tahmini risk eğrisidir; kırmızı çizgi ("Popülasyon") ise aynı yaşlardaki genel toplum ortalamasını gösterir. Bu değerler, her bir yaş aralığında hastalığın ilk kez ortaya çıkma riskini ifade eder.



ÖNERİLER

Kronik böbrek hastalığı gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz düşük risk aralığındadır. Bununla birlikte; böbrek sağlığını korumak adına aşırı tuz tüketiminden ve gereksiz ağrı kesici türü ilaç kullanımından uzak durmanızı öneririz. Ayrıca; yeterli su tüketimine özen göstermeniz ve sağlıklı bir beslenme düzenini benimsemeniz genel sağlığınız için önemlidir.

KAYNAKÇA:

- Mandla, R., et al. Polygenic scores for longitudinal prediction of incident type 2 diabetes in an ancestrally and medically diverse primary care physician network: a patient cohort study. *Genome Med* 16, 63 (2024).
<https://doi.org/10.1186/s13073-024-01337-0>
- Centers for Disease Control and Prevention. (n.d.). Kidney Disease Surveillance System. National Center for Chronic Disease Prevention and Health Promotion. Retrieved August 21, 2025, from
<https://nccd.cdc.gov/ckd/>

* Adres: Özel Acıbadem Labmed Genetik Hastalıklar Değerlendirme Merkezi (Ruhsat No:GHDM SM/34.20/01)

İçerenköy Mah. Kayışdağı Cad. Acıbadem Mehmet Ali Aydınlar Üniversitesi No:32-36C Ataşehir / İstanbul

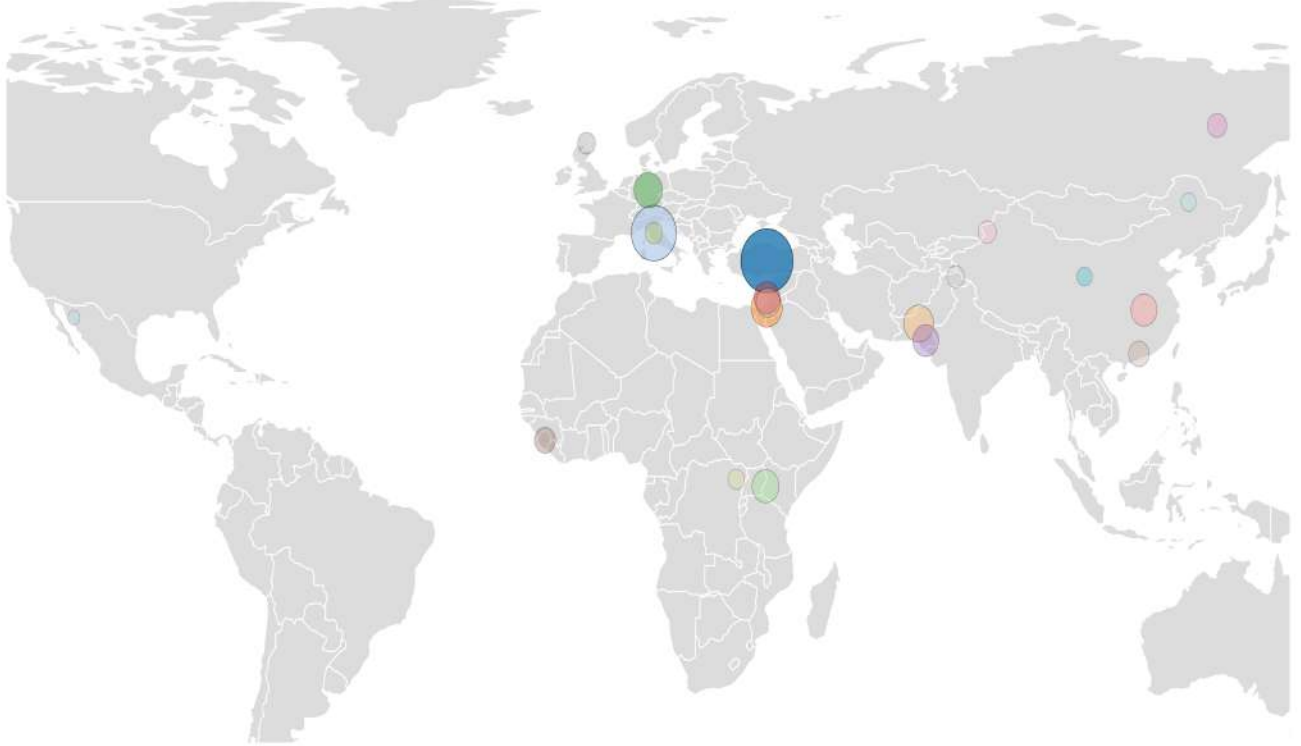
www.acibademgenetik.com.tr Tel: (0216) 544 38 38



GENETİK KÖKEN

GENETİK KÖKENİNİZ

Genetik köken analiziniz, dünya genelinden seçilmiş 84 referans popülasyona göre gerçekleştirilmiştir. Bu analiz, genetik varyantlarınızın farklı coğrafi ve köken gruplarla olan benzerlik düzeyini belirlemeyi amaçlamaktadır.



Populasyonlar (Oran)		
● Türkiye, Anadolu (16.35%)	● Çin, Han (4.07%)	● İskoçya, Orkney (Orcadian) (1.91%)
● İtalya, Toskana (TSI) (12.27%)	● Pakistan, Sindh (Sindhi) (4.03%)	● Pakistan, Hunza (Burusho) (1.90%)
● İsrail, Negev Bedevi (5.82%)	● Filistin, Batı Şeria (3.47%)	● İtalya, Toskana (Tuscan) (1.80%)
● Pakistan, Balochistan (Brahui) (5.39%)	● Sierra Leone, Mende (2.65%)	● Kongo DC, Mbuti (1.60%)
● Kuzey Batı Avrupa Kökenli (CEU) (4.84%)	● Çin, Güney Han (CHS) (2.60%)	● Çin, Qinghai/Huzhu'daki Tu (1.42%)
● Kenya, Luhya (4.34%)	● Sibirya, Saha (Yakut) (2.27%)	● Çin, Oroqen (1.38%)
● İsrail, Karmel Dürzi (4.10%)	● Çin, Xinjiang/İli'deki Xibo (2.00%)	● Meksika, Sonora Pima (0.88%)

Görseldeki popülasyon dağılımına göre, baskın bölgesel katkı **Avrupa**'dır.

- **Avrupa (Toplam 20.82%):**
 - İtalya, Toskana (TSI): 12.27%
 - Kuzey Batı Avrupa Kökenli (CEU): 4.84%
 - İskoçya, Orkney (Orcadian): 1.91%
 - İtalya, Toskana (Tuscan): 1.80%
- **Anadolu (Toplam 16.35%):**
 - Türkiye, Anadolu: 16.35%
- **Doğu Asya (Toplam 13.74%):**
 - Çin, Han: 4.07%
 - Çin, Güney Han (CHS): 2.60%
 - Sibirya, Saha (Yakut): 2.27%
 - Çin, Xinjiang/İli'deki Xibo: 2.00%
 - Çin, Qinghai/Huzhu'daki Tu: 1.42%
 - Çin, Oroqen: 1.38%
- **Orta Doğu/Kafkas (Toplam 13.39%):**
 - İsrail, Negev Bedevi: 5.82%
 - İsrail, Karmel Dürzi: 4.10%
 - Filistin, Batı Şeria: 3.47%
- **Güney Asya (Toplam 11.32%):**
 - Pakistan, Balochistan (Brahui): 5.39%
 - Pakistan, Sindh (Sindhi): 4.03%
 - Pakistan, Hunza (Burusho): 1.90%
- **Afrika (Toplam 8.59%):**
 - Kenya, Luhya: 4.34%
 - Sierra Leone, Mende: 2.65%
 - Kongo DC, Mbuti: 1.60%
- **Amerika (Toplam 0.88%):**
 - Meksika, Sonora Pima: 0.88%

POLİGENİK RİSK SKORLARI VE HASTALIK YATKINLIKLARI; GENETİK KÖKEN TEKNİK NOTLARI

Poligenik risk skoru (PRS), genom genelinde yer alan çok sayıda genetik varyantın kümülatif etkisine dayanarak bireyin belirli bir hastalığa olan genetik yatkınlığını tahmin eden toplu sayısal bir değerdir.

Her bir varyant—genellikle tek nükleotit polimorfizmi (**SNP**)—genom çapında ilişkilendirme çalışmaları (**GWAS**) aracılığıyla elde edilen küçük etki büyüklükleri üzerinden PRS'ye katkıda bulunur (1,2).

PRS, bireyin her lokusta taşıdığı risk alleli sayılarının, ilgili varyanta ait etki büyüklükleri (beta katsayıları) ile ağırlıklandırılarak toplanması yoluyla hesaplanır.

Hipertansiyon gibi kompleks fenotipler birçok küçük etkili gen tarafından şekillendirildiği için, PRS bu tür hastalıklarda genetik riski nicelleştirmek açısından değerli bir araçtır.

PRS analizleri; bireyleri genetik duyarlılıklarına göre gruplamak, risk sınıflandırması yapmak ve hem araştırma hem de klinik ortamlarda erken tanı veya önleyici stratejiler geliştirmek amacıyla kullanılabilir.

Genetik köken bilgisi, PRS analizlerinde büyük önem taşır; çünkü genetik varyantların frekansları ve etki büyüklükleri popülasyondan popülasyona değişiklik gösterebilir. Bu nedenle, bireysel risk skorlarının doğru ve anlamlı bir şekilde hesaplanabilmesi için analizler, kişinin genetik kökeniyle uyumlu referans popülasyonlar temel alınarak gerçekleştirilmelidir (3,4).

Sizin kökeninizin ağırlıklı olarak Avrupa popülasyonlarıyla örtüşmesi nedeniyle, PRS analizleriniz Avrupa referans genomları temel alınarak gerçekleştirilmiştir. Bu kapsamda, **İnsan Genomu Çeşitliliği Projesi (HGDP)** panelinden Avrupa popülasyonunu temsil eden haplotipler seçilmiştir.

Simülasyonlar yalnızca otozomal kromozomlarla sınırlandırılmış ve yaygın genotiplendirme platformlarında yer alan SNP'leri içerecek şekilde tasarlanmıştır.

Elde edilen genotip verileri, özel komut dizileri kullanılarak standart dönüştürme araçları aracılığıyla PLINK ikili formatına dönüştürülmüştür (5).

Poligenik risk skorları, PRS modelinden elde edilen etki büyüklüğü ağırlıkları kullanılarak 10.000 bireyin her biri için ayrı ayrı hesaplanmıştır.

PRS aşağıdaki formül kullanılarak hesaplanmıştır:

$$PRS_i = \sum_{j=1}^M \beta_j \cdot G_{ij},$$

burada β_j SNP j 'nin etki büyüklüğüdür, G_{ij} birey i için SNP j 'deki genotip dozajıdır (0, 1 veya 2).

Elde edilen poligenik risk skorları, hasta ve sağlıklı bireyleri ayırt etmek amacıyla istatistiksel modellemelerde kullanılmıştır. Bu kapsamda, Python programlama dili ile bir lojistik regresyon modeli oluşturulmuştur.

Duyarlılık, özgünlük, modelin tahmin gücü, poligenik risk skorlarının bireylerin hastalık durumunu öngörmedeki başarısını değerlendirmek için hesaplanmıştır. Bunun için modelin duyarlılık (sensitivity) ve özgünlük (specificity) değerleri çıkarılmıştır (6) . Duyarlılık, modelin gerçekten hasta olan bireyleri doğru şekilde tanımlama oranını; özgünlük ise sağlıklı bireyleri doğru şekilde ayırt etme oranını göstermektedir. Bu iki ölçüt birlikte, PRS tabanlı sınıflandırmanın hem araştırma hem de klinik öngörü açısından güvenilirliğini değerlendirmeye olanak sağlamaktadır.

Yaşam boyu hastalık riski hesaplaması için her bireyin PRS değeri, popülasyon içindeki konumuna göre yüzdelik sıraya dönüştürülmüş ve ardından bu değerler $[-1, +1]$ aralığına normalize edilmiştir. Normalize edilmiş PRS, kalıtılabilirlik katsayısı (h^2) ile çarpılarak bireysel risk çarpanı aşağıdaki şekilde hesaplanmıştır (7):

$$\text{Risk Çarpanı} = \exp(h^2 \times PRS_{\text{norm}})$$

Bireysel risk çarpanlarının mutlak insidans değerlerine dönüştürülebilmesi için, popülasyon düzeyinde hastalık sıklığını gösteren bazal insidans oranları kullanılmıştır. Bu oranlar, Amerikan Hastalık Kontrol ve Önleme Merkezleri (CDC) ile Dünya Sağlık Örgütü (DSÖ) tarafından yayımlanan epidemiyolojik verilerden alınmıştır.

KISITLILIKLAR

Poligenik risk skorlarının (PRS) başlıca sınırlamaları arasında, kompleks kalıtmıli hastalıkların düşük kalıtlılabirliđinin öngörü gücünü sınırlaması ve popölasyonlar arasında varyant frekansları ile etki büyüklüklerindeki farklılıkların tahmin doğruluđunu azaltması yer almaktadır. Bu raporda ele alınan tüm hastalıklar kompleks kalıtmıli olup genetik ve çevresel unsurların etkileşimi ile şekillenmektedir. Bu nedenle, klinik tanımlardaki heterojenlik ve klinik uygulamada risk eşiklerinin henüz standartlaştırılmamış olması PRS'nin kullanımını kısıtlayan faktörler arasındadır.

KAYNAKÇA

1. Cerezo M, Sollis E, Ji Y, Lewis E, Abid A, Bircan KO, Hall P, Hayhurst J, John S, Mosaku A, Ramachandran S, Foreman A, Ibrahim A, McLaughlin J, Pendlington Z, Stefancsik R, Lambert SA, McMahon A, Morales J, Keane T, Inouye M, Parkinson H, Harris LW. Nucleic Acids Research, Volume 53, Issue D1, 6 January 2025, Pages D998–D1005 doi.org/10.1093/nar/gkae1070
2. Lambert, S. A., Gil, L., Jupp, S., Ritchie, S. C., Xu, Y., Buniello, A., McMahon, A., Abraham, G., Chapman, M., Parkinson, H., & Inouye, M. (2021). The Polygenic Score Catalog: an open database for reproducibility and systematic evaluation. *Nature Genetics*, 53(4), 420–425. <https://doi.org/10.1038/s41588-021-00783-5>
3. Kachuri, L., Chatterjee, N., Hirbo, J., Pendergrass, S. A., Crawford, D. C., Wassertheil-Smoller, S., Wallace, R. B., Avilés-Santa, L., Daviglus, M. L., Corbie-Smith, G., Mace, A., Zanetti, K. A., Laurie, C. C., Brody, J. A., Gu, C., Liu, S., Thyagarajan, B., Lin, X.,... Kenny, E. E. (2024). Principles and methods for transferring polygenic risk scores across global populations. *Nature Reviews Genetics*, 25(1), 8–25.
4. Bansal, V., Libiger, O. Fast individual ancestry inference from DNA sequence data leveraging allele frequencies for multiple populations. *BMC Bioinformatics* 16, 4 (2015).
5. Purcell, S., Neale, B., Todd-Brown, K., Thomas, L., Ferreira, M. A., Bender, D., ... & Sham, P. C. (2007). PLINK: a tool set for whole-genome association and population-based linkage analyses. *The American Journal of Human Genetics*, 81(3), 559–575.
6. Pedregosa, F., Varoquaux, G., Gramfort, V., Michel, V., Thirion, B., Grisel, O., ... & Duchesnay, É. (2011). Scikit-learn: Machine learning in Python. *Journal of Machine Learning Research*, 12, 2825–2830.
7. Chatterjee, N., Shi, J. & García-Closas, M. Developing and evaluating polygenic risk prediction models for stratified disease prevention. *Nat Rev Genet* 17, 392–406 (2016). <https://doi.org/10.1038/nrg.2016.27>

IV

FARMAKOGENOMİK

Alternatifi Kullanılması Gereken İlaçlar

Ağrı

İlaç	İlaç Sınıfı	Gen	Genotip	Sonuç	Öneri
meloxicam	NSAID'ler	CYP2C9	*2/*3	Poor Metabolizer	CYP2C9'dan etkilenmeyen veya yarı ömrü daha kısa olan alternatif bir NSAID tercih edilmelidir.
codeine	Opioidler	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Kodein/tramadol kullanmaktan kaçınılmalıdır; alternatif analjezik seçilmelidir.

Onkoloji

İlaç	İlaç Sınıfı	Gen	Genotip	Sonuç	Öneri
tamoxifen	Anti-Östrojenler	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Alternatif tedavi (örn. aromataz inhibitörü) veya daha yüksek tamoksifen dozu düşünülmelidir; CYP2D6 inhibitörlerinden kaçınılmalıdır.

Etkileri Yakın Takip Edilmesi Gereken İlaçlar

Ağrı

İlaç	İlaç Sınıfı	Gen	Genotip	Sonuç	Öneri
celecoxib	NSAID'ler	CYP2C9	*2/*3	Poor Metabolizer	En düşük dozun %25-50'si ile başlanmalı; alternatifler değerlendirilmelidir.
flurbiprofen	NSAID'ler	CYP2C9	*2/*3	Poor Metabolizer	En düşük dozun %25-50'si ile başlanmalı; alternatifler değerlendirilmelidir.
ibuprofen	NSAID'ler	CYP2C9	*2/*3	Poor Metabolizer	En düşük dozun %25-50'si ile başlanmalı; alternatifler değerlendirilmelidir.
hydrocodone	Opioidler	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	En düşük dozun %25-50'si ile başlanmalı; alternatifler değerlendirilmelidir.
tramadol	Opioidler	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	En düşük dozun %25-50'si ile başlanmalı; alternatifler değerlendirilmelidir.

Gastrointestinal

İlaç	İlaç Sınıfı	Gen	Genotip	Sonuç	Öneri
dexlansoprazole	Antiülser Ajanlar	CYP2C19	*1/*38	Normal Metabolizer	Dozun %50 ila %100 oranında artırılması düşünülmelidir. Etkilerdeki değişiklik yakından takip edilmelidir.
lansoprazole	Antiülser Ajanlar	CYP2C19	*1/*38	Normal Metabolizer	Dozun %50 ila %100 oranında artırılması düşünülmelidir. Etkilerdeki değişiklik yakından takip edilmelidir.
omeprazole	Antiülser Ajanlar	CYP2C19	*1/*38	Normal Metabolizer	Dozun %50 ila %100 oranında artırılması düşünülmelidir. Etkilerdeki değişiklik yakından takip edilmelidir.
pantoprazole	Antiülser Ajanlar	CYP2C19	*1/*38	Normal Metabolizer	Dozun %50 ila %100 oranında artırılması düşünülmelidir. Etkilerdeki değişiklik yakından takip edilmelidir.

Kardiyovasküler

İlaç	İlaç Sınıfı	Gen	Genotip	Sonuç	Öneri
warfarin	Antikoagülan	CYP2C9	*2/*3	Poor Metabolizer	Standart başlangıç dozunun %45'i kullanılmalıdır.
flecainide	Antiarritmikler	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Standart dozun %75'ine düşürülmelidir, EKG kaydı alınmalı ve plazma konsantrasyonunu izlenmelidir.

Psikotrop

İlaç	İlaç Sınıfı	Gen	Genotip	Sonuç	Öneri
phenytoin	Antikonvülzanlar	CYP2C9	*2/*3	Poor Metabolizer	İlk doz standart şekilde uygulanmalı, devam eden dozlar yaklaşık %50 azaltılarak ilaç düzeyleri, klinik yanıt ve olası yan etkilere göre düzenlenmelidir.
piroxicam	Antikonvülzanlar	CYP2C9	*2/*3	Poor Metabolizer	Daha yüksek sistemik konsantrasyonlara neden olur. “Poor Metabolizer” fenotipe sahip bireylede dozun azaltılması düşünülmelidir.
amitriptyline	Trisiklik Antidepresanlar (TCA)	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Başlangıç dozu %25 azaltılmalı; doz ayarlamaları terapötik ilaç izlemi ve klinik yanıtı göre yapılmalıdır.
atomoxetine	Anti-DEHB Ajanları	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Günde 40 mg ile başlanması önerilir. Klinik yanıtı göre doz ayarlaması yapılmalıdır.
desipramine	Trisiklik Antidepresanlar (TCA)	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Klinik takip önerilir.
haloperidol	Antipsikotikler	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Klinik takip önerilir.
nortriptyline	Trisiklik Antidepresanlar (TCA)	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Başlangıç dozu %25 azaltılmalı; doz ayarlamaları terapötik ilaç izlemi ve klinik yanıtı göre yapılmalıdır.
paroxetine	Selektif serotonin geri alım inhibitörleri(SSRI)	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Daha düşük başlangıç dozu ve kademeli doz ayarlaması ile kullanılmalıdır.
zuclopenthixol	Antipsikotikler	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Normal dozun %75'i kullanılmalıdır.

Bilginize (Sınırlı / Gen-ilaç Etkileşimi Yok)

Gastrointestinal

İlaç	İlaç Sınıfı	Gen	Genotip	Sonuç	Öneri
ondansetron	Antiemetikler	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.

Kardiyovasküler

İlaç	İlaç Sınıfı	Gen	Genotip	Sonuç	Öneri
clopidogrel	Antiplatelet ilaçlar	CYP2C19	*1/*38	Normal Metabolizer	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.
atorvastatin	Statinler	SLCO1B1	*14/*1	Normal Function	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.
lovastatin	Statinler	SLCO1B1	*14/*1	Normal Function	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.
pitavastatin	Statinler	SLCO1B1	*14/*1	Normal Function	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.
pravastatin	Statinler	SLCO1B1	*14/*1	Normal Function	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.
simvastatin	Statinler	SLCO1B1	*14/*1	Normal Function	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.

Onkoloji

İlaç	İlaç Sınıfı	Gen	Genotip	Sonuç	Öneri
capecitabine	Antineoplastikler	DPYD	c.496A>G/Reference	Normal Metabolizer	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.
fluorouracil	Antimetabolitler	DPYD	c.496A>G/Reference	Normal Metabolizer	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.

Psikotrop

İlaç	İlaç Sınıfı	Gen	Genotip	Sonuç	Öneri
citalopram	Selektif serotonin geri alım inhibitörleri(SSRI)	CYP2C19	*1/*38	Normal Metabolizer	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.
fluvoxamine	Selektif serotonin geri alım inhibitörleri(SSRI)	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.
vortioxetine	Selektif serotonin geri alım inhibitörleri(SSRI)	CYP2D6	*68 +*4/*119	Intermediate Metabolizer	Etiket üzerinde önerilen dozaj ve uygulama şekli kullanılabilir.

GEN-İLAÇ ETKİLEŞİMLERİ ANALİZİ

Bireyde aşağıdaki gen-ilaç etkileşimleri analiz edilmiştir. Yayınlanmış literatür ve ilaç etiketi bilgileri kullanılarak, her ilaç için hastanın genotipi ile etkileşimine dair kanıtlara dayalı bir öneri sunulmuştur. **Bu raporda, ilgili ilaç-gen etkileşimleri, CPIC ve PharmGKB veri tabanlarında bildirilen kanıt düzeylerine göre (Tier 1A, 1B) sınıflandırılmış olup, hastanın genotipine bağlı olarak ‘standart önlem’, ‘dikkatli kullanılmalı’ veya ‘alternatifleri kullanılmalı’ önerileri sunulmuştur;** listelenen etkileşimlerden biri raporda yer almıyorsa tipik bir yanıt beklenir, çünkü yalnızca olası olumsuz bir etkileşimin öngörüldüğü durumlar rapora dahil edilmiştir.

GENOTİP SONUÇLARI

Gen	Genotip	Fenotip	İncelenen ilaçlar
CYP2C9	*2/*3	Poor Metabolizer	celecoxib, flurbiprofen, ibuprofen, meloxicam, phenytoin, piroxicam, warfarin
CYP2C19	*1/*38	Normal Metabolizer	citalopram, clopidogrel, dextansoprazole, lansoprazole, omeprazole, pantoprazole
CYP2D6	*68 +*4 /*119	Intermediate Metabolizer	amitriptyline, atomoxetine, codeine, desipramine, flecainide, fluvoxamine, haloperidol, hydrocodone, nortriptyline, ondansetron, paroxetine, tamoxifen, tramadol, vortioxetine, zuclopenthixol
DPYD	c.496A>G/Reference	Normal Metabolizer	capecitabine, fluorouracil
SLCO1B1	*1/*14	Normal Function	atorvastatin, lovastatin, pitavastatin, pravastatin, simvastatin

REFERANSLAR

NIH Ulusal Tıp Kütüphanesi. (t.y.). İlaçlar ve Takviyeler. MedlinePlus'tan alındı.
<https://medlineplus.gov/druginformation.html>

PharmGKB. (t.y.). <https://www.pharmgkb.org/> adresinden alındı.

Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) (t.y.). <https://cpicpgx.org> adresinden alındı.

ABD Gıda ve İlaç Dairesi. (2022, 24 Mayıs). Farmakogenetik Dernekler Tablosu. fda.gov adresinden alındı.
<https://www.fda.gov/medical-devices/precision-medicine/table-pharmacogenetic-associations>

SORUMLULUK REDDİ

Bu raporda sunulan bilgiler, yalnızca bilgilendirme amaçlıdır ve sağlık tavsiyesi niteliği taşımaz. Sunulan sonuçlar, herhangi bir hekim, eczacı veya diğer sağlık profesyonellerinin hastaya reçeteli ilaçların kullanımı konusunda tavsiyede bulunması amacıyla tasarlanmamıştır. Bu test, 510(k) onaylı bir test değildir. Testi isteyen hekim, hastalığın teşhisi ve tedavisinden ve sağlanan verilere dayalı kararlarından sorumludur.

Sonuçlar, örneklerin yeterli şekilde toplanması ve işlenmesine bağlıdır. Bu rapor, her gen için "Açıklamalı Aleller" bölümünde bildirilen yıldız alel ile sınırlıdır. *1, yalnızca listelenen diğer allellerin yokluğunu gösterir ve genellikle diğer varyantların yok olduğu anlamına gelmez. Bu test, özellikle listelenenler dışındaki polimorfizmleri raporlamaz ve ilaç metabolizmasıyla ilişkili diğer genlerdeki mutasyonları tespit etmez. Primer bölgelerde varyasyonlar meydana gelirse, nadir görülen tanı hataları oluşabilir.



SPOR PERFORMANSI VE BESLENME

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.

● 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 profillemeye 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 tolerans, sosyal ilişki stili gibi davranışsal eğilimler, nörotransmitter yolları 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 tekniklerinin 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, gluten 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.

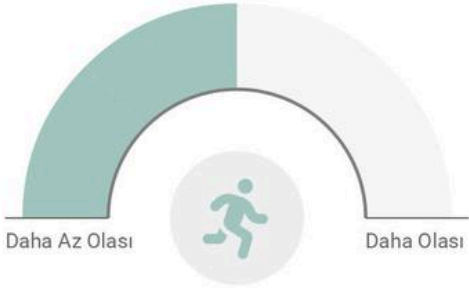
● İyi Hali (Wellness)

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.

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 sportlardaki potansiyelini tahmin edebilir. Genetik profillemeye böylece atletik verimi en üst düzeye çıkarmak için uyarlanmış antrenman rejimlerine rehberlik edebilir.

Aşıl Tendinopatisi



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

• Gen: MMP3

• rsID: rs679620

• Genotipiniz: T/T>T/C

• Zigosite: Heterozygous

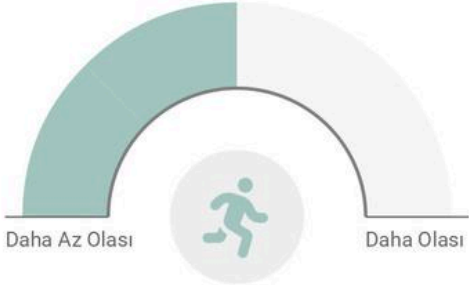
Açıklama

Aşıl 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 örnekleme (~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



A/C genotipi, bağ doku yaralanması hassasiyeti ile güçlü bir ilişkiye sahip değildir.

• Gen: COL1A1

• rsID: rs1800012

• Genotipiniz: C/C>C/A

• Zigosite: Heterozygous

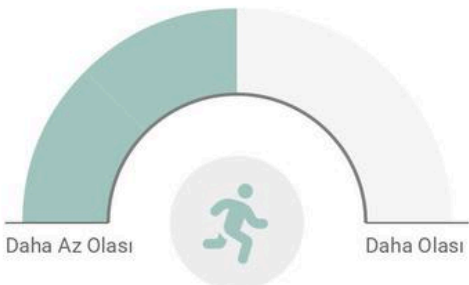
Açıklama

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 polimorfizmdir. 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 bulunabilir 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.

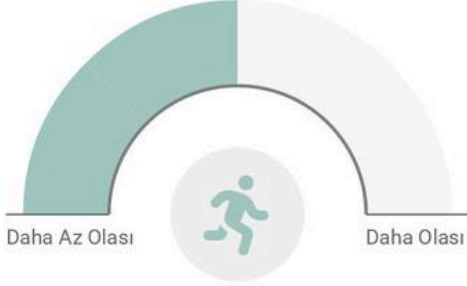
Ek Bilgi

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) kırık 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].

SPOR PERFORMANSI VE BESLENME

ÖrnekID: P001_01

Egzersiz Yanıtı



PPARD genindeki (rs2267668) Egzersiz Tepkiniz için A/A genotipine sahip olmanın size ortalama egzersiz faydaları sağlayabileceğini gösteriyor.

• Gen: PPARD

• rsID: rs2267668

• Genotipiniz: G/G>A/A

• Zigosite: Homozygous

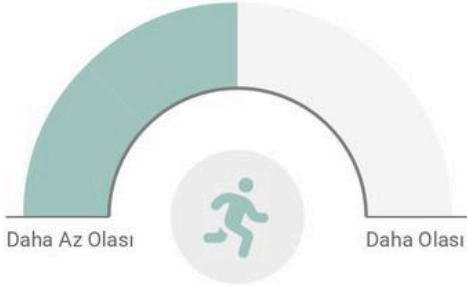
Açıklama

Vücudun egzersize yanıtı, iskelet kası, kardiyovasküler, solunum, endokrin, bağışıklık ve diğer sistemler arasında koordinasyonu içerir. Genetik varyantlar bu egzersiz yanıtını etkileme potansiyeline sahiptir. Örneğin, bazı varyantlar daha düşük VO2 maks ile, daha yüksek vücut yağ yüzdesi ile veya egzersiz sonrası daha belirgin bir kan basıncı düşüşü ile ilişkilendirilebilir.

Ek Bilgi

rs2267668 AA genotipi çalışmalarla ortalama egzersiz faydaları ile ilişkilendirilmiştir (PMID'ler: 17327385, 18252792). Küçük alel 'G', bireysel anaerobik eşik seviyesindeki azalmış artış ile bağımsız olarak ilişkilidir (P = 0.002) ve ayrıca aerobik fiziksel fitnessin de azalması ile ilişkilidir. Bu alel (G), dinamik denge performansı ile de önemli ölçüde ilişkilidir (P = 0.015, Düzeltme P < 0.05). Ayrıca, 'G' alelini taşıyan genç bireyler düşük iskelet kası mitokondriyal fonksiyonu sergilemektedir (P = 0.02). Dahası, rs2267668'in GA genotipi/polimorfizmi polikistik over sendromu (PCOS) ile bağlantılıdır (OR = 1.24, P = 0.008).

Kas Gücü



Eğer G/G genotipiniz varsa, kadınlar özellikle vurgulanan rolü ile tipik kas gücünü bekleyin.

• Gen: CNTF

• rsID: rs1800169

• Genotipiniz: G/G

• Zigosite: homo_ref

Açıklama

Kas gücü, bir grup kasın (örneğin, biceps, triceps, kuadriseps, vb.) bir nesneye aynı anda uygulayabileceği maksimum kuvvet miktarı olarak tanımlanır. Kasların büyümesi ve gelişmesi, belirli genetik varyantlardan etkilenir, bu da bireyler arasında kas gücünde farklılıklara yol açar. Ayrıca, fiziksel aktivite ve egzersiz türü gibi çevresel faktörler, kas gücünü belirlemede önemli bir rol oynar.

Ek Bilgi

rs1800169 GG genotipi, kadınlarda tipik kas gücü ve kavrama gücü ile ilişkilendirilmiştir, bu çalışmalarla bildirilmiştir (PMID(ler): 16696750, 17539378, 19628720). CNTF 1357 G _ A (rs1800169), GA veya AA genotipi, kadınlarda kas gücü/güç fenotipleri ile ilişkilidir. Erkeklerdeki ilişkiler hâlâ gelecekte araştırılmayı gerektirmektedir.

Kas Hacmi



Araştırmalar, bu varyantta T/T genotipi için net Kas Hacmi etkileri göstermemiştir.

• Gen: IL15RA

• rsID: rs2228059

• Genotipiniz: T/T

• Zigosite: homo_ref

Açıklama

Kas hacmi, bir kişinin kaslarının genel boyutunu, özellikle hareketten sorumlu iskelet kaslarını ifade eder. Bu kaslar, bireysel kas hücrelerindeki kas lifleri demetlerinden oluşur. Kas hacminin artışı genellikle kas hücresi boyutunun büyümesine atfedilir, hücre sayısının artışına değil. Egzersiz gibi çevresel faktörler kas hacmini etkileyebilir ve genetik faktörler, hem kişinin sahip olduğu doğal kas hacmini hem de kasların antrenmana ne kadar etkili yanıt verdiğini belirlemede bir rol oynar.

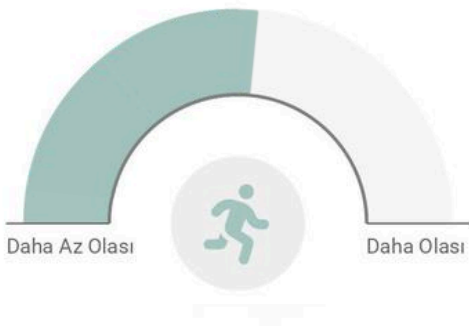
Ek Bilgi

rs2228059 CC genotipi, erkeklerde tipik kas hacmi ve tipik başlangıç kortikal kemik hacmi ile ilişkilendirilmiştir, bir çalışmaya göre (PMID: 18514540). rs2228059'da A-allel (CA,AA genotipi) daha büyük kas hacmi ancak daha düşük kas kalitesi ile ilişkilendirilmiştir (Pistilli ve ark., 2008).

Dayanıklılık (Endurance)

Dayanıklılık (Endurance), genellikle sportif bir aktiviteyi mümkün olan en yüksek yoğunlukta uzun bir süre devam ettirebilme ve bu sırada ortaya çıkan yorgunluğa karşı koyabilme yeteneği olarak tanımlanır. Örneğin; maraton koşma, planking Aerobik metabolizmaya (oksidatif yollar) ve Tip I (yavaş kasılan) kas liflerine dayanır. Tip1 kas lifleri yüksek mitokondriyal yoğunluk ve yüksek vasküler yapıları nedeniyle yorgunluğa dirençli kas gruplarıdır. Dayanıklılık kavramı, etkili oksijen iletimi, glikojen depo kapasitesi ve laktik asit atılımını da içerir.

Dayanıklılık (Endurance)



Genel Değerlendirme

Genetik analiziniz, dayanıklılık performansı açısından toplum ortalamasının biraz üzerinde, ancak ortalamaya oldukça yakın bir profile işaret etmektedir. Bu skor, aerobik metabolizma, oksijen iletimi, Tip I kas liflerinin yapısı ve yorgunlukla başa çıkma kapasitesi gibi dayanıklılığı belirleyen temel süreçlerde hafif bir genetik avantaj taşıdığınızı düşündürür.

Bu avantaj, uzun süreli aktivitelerde performansı desteklese de dayanıklılığın büyük ölçüde düzenli antrenman, beslenme, uyku ve genel yaşam tarzı gibi çevresel faktörlerle şekillendiğini unutmamak gerekir. Doğru antrenman uygulamalarıyla aerobik kapasitenin, glikojen kullanım verimliliğinin ve yorgunluğa direnç mekanizmalarının belirgin şekilde geliştirilebilmesi mümkündür.

Sonuç olarak, dayanıklılık gerektiren sportif aktivitelerde gelişime açık, ortalamaya yakın fakat hafif avantajlı bir genetik profile sahipsiniz.

Gen	rsID	Genotipiniz	Zigosite	Gen Açıklaması	Genel Değerlendirme
ACE	rs4341	G/G>G/C	Heterozigot	Kalp debisini ve kan akışını etkileyerek oksijenin kaslara taşınma verimliliğini (VO ₂ Max) belirler.	I/D genotipi, I allelinin dayanıklılıkla ilişkili olumlu etkilerini kısmen taşır ve orta düzeyde dolaşım verimliliği ile ilişkilendirilir. Dayanıklılık performansı açısından I/I kadar belirgin bir avantaj sağlamasa da D/D genotipine kıyasla daha iyi oksijen taşıma kapasitesi sunabilir.
ACTN3	rs1815739	C/C>T/T	Homozigot	ACTN3 proteini, özellikle hızlı kasılan (Tip II) kas liflerinde Z-çizgisinin önemli bir bileşenidir ve yüksek güçlü kasılmalar için kritiktir.	Kısıtlayıcı Genotip: X/X genotipi. Fonksiyonel ACTN3 proteini üretilmez. Bu durum, gücün göreceli olarak düşük olması ancak dayanıklılık sporlarında (Tip I liflerin avantaj sağlaması nedeniyle) potansiyel bir adaptasyon sağlaması ile ilişkilidir.
ADRB2	rs1042713	G/G>G/A	Heterozigot	ADRB2 geni, β2-Adrenerjik Reseptörünü kodlar. Bu reseptörler, sinir sisteminde salgılanan adrenalin ve noradrenalin gibi stres hormonlarına tepki verir.	Arg/Gly genotipi, Gly16 allelinin patlayıcı güçle ilişkili olumlu etkilerini kısmen taşırken Arg allelinin etkisiyle daha dengeli bir performans profili sunar. Patlayıcı güç üretimi açısından orta düzeyde bir avantaj sağlayabilir; ancak Gly/Gly kadar belirgin güç potansiyeli oluşturmadığı bildirilmiştir.
AMPD1	rs17602729	G/G	homo_ref	Adenozin monofosfat deaminaz 1 (AMPD) Kas enerji metabolizması (ATP rejenerasyonu) nda rol oynayan bir enzimdir.	CC:Bu SNP'de C alleli sprint/güç sporlarında avantaja ilişkilendirilmiştir. G/G genotipi, T allelinin (mutant) yokluğunu işaret ettiğinden, normal AMPD1 aktivitesine sahip olduğunuzu gösterir.
AQP1	rs1049305	G/G>G/C	Heterozigot	AQP1 su kanalı varyantları sıvı dengesi ve dehidrasyon yönetimi ile ilişkilendirilmiştir. kas performansına etkisi olasıdır.	C allelini taşıyan sporcuların (CC veya CG genotipleri) maraton ve 10 km koşularında daha hızlı koştuğu ve daha yüksek aerobik kapasiteye sahip olduğu gösterilmiştir.
COL5A1	rs12722	C/C	homo_ref	COL5A1 geni, bağ dokusunun ve tendonların esnekliğini ve sertliğini belirleyen Tip V kollajen üretiminde rol oynar. Dayanıklılık koşularında koşanların koşu ekonomisi ve yaralanma riski ile ilişkilidir.	CC:Yaralanma (özellikle Aşıl tendonu ve ACL) riskini TT genotipine göre düşüktür. Bu durum, uzun kariyer ve kesintisiz antrenman için olumlu bir faktördür. Egzersiz intoleransını önleyebilir.
HFE	rs1799945	C/C	homo_ref	Demir metabolizmasında rol oynar kaslara Oksijen taşıma kapasitesi ile ilişkilendirilmiştir.	CC: Demir seviyeleri ve oksijen taşıma kapasitesinin normal olduğunu gösterir. Avantajlı allelin taşınmaması bir dezavantaj olarak görülmemelidir.
PPARA	rs4253778	G/G	homo_ref	Kasların, uzun süreli efor sırasında ana yakıt kaynağı olan yağ asitlerini enerjiye dönüştürme verimliliğini yönetir.	G/G genotipi dayanıklılık sporcularında avantaja ilişkilidir. Dayanıklılık sporcularında ve yüksek dayanıklılık yeteneğine sahip bireylerde daha sık bulunmuştur. Yağ asitlerinin enerji olarak kullanımını destekleyebilir.
PPARGC1A	rs8192678	C/C	homo_ref	PPARGC1A geni, PGC-1α proteinini kodlar ve mitokondriyal biyogenez, enerji metabolizması, yağ asidi oksidasyonu ve kas lifi tipi düzenlemesinde rol oynar. Kas hücrelerinde yeni mitokondrilerin (enerji santralleri) oluşumunu ve fonksiyonunu tetikler. Aerobik kapasitenin temelini oluşturur.	GG, glikolitik tip kas liflerine (tip 2) kıyasla oksidatif kas liflerinde (tip 1) daha fazla güce sahip olduğunuzu gösterir. Oksidatif (Tip 1) lif verimliliğini ve dayanıklılığını artırarak yorgunluğu azaltır.
VEGFA	rs2010963	C/C>C/G	Heterozigot	VEGFA, (Vasküler Endotelial Büyüme Fakörü A) oksijen taşıma kapasitesi için kritik olan kan damarı büyümesini (angiogenez) yönetir.	C/G genotipi, C allelinin dayanıklılıkla ilişkili olumlu etkilerini taşırken G allelinin nötr etkisiyle birlikte orta düzeyde dayanıklılık potansiyeli sunar. Bu genotip, GG'ye kıyasla dayanıklılık antrenmanına daha iyi uyum sağlama eğilimindedir ancak C/C kadar belirgin avantaj göstermediği bildirilmiştir.

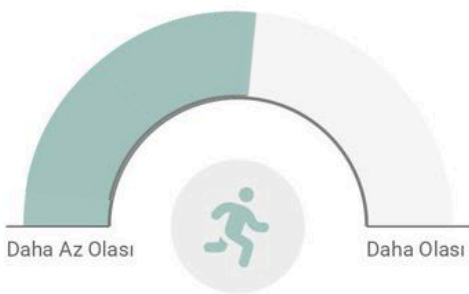
SPOR PERFORMANSI VE BESLENME

ÖrnekID: P001_01

Kuvvet (Strength) & Güç (Power)

Kuvvet (strength), Dirence karşı koyma yeteneğidir. Odak noktası ne kadar ağırlık kaldırılabildiğidir. (Newton veya kilogram cinsinden ölçülür). kas-sinir sisteminin bir dirence karşı koyabilme veya bu direnci yenebilme yeteneği olarak ta tanımlanır. Kas lifi boyutuna (hipertrofi), sinir aktivasyonuna (motor ünite aktivasyonu) ve kas lifi tipine (Tip II/hızlı kasılan lifler daha fazla katkıda bulunur) bağlıdır. 1 tekrar maksimumu (1RM) ile ölçülür, örneğin bir kerede kaldırılabileceğiniz en ağır ağırlık. Örnek: Ağır bir halter kaldırmak (örneğin, 100 kg squat) veya bacak presinde dirence karşı itme. Güç (power), bir kasın ne kadar hızlı kuvvet üretebildiğidir. Güç = İş/Zaman. Güç ve hızı bir araya getirir ve büyük ölçüde Tip II (hızlı kasılan) liflere ve nöromüsküler koordinasyona (hızlı motor ünitesi ateşlemesi) dayanır. Kısa ve patlayıcı çabalar için tendonlarda depolanmış elastik enerjiyi ve fosfajen enerji sistemlerini (ATP-PCR) kullanır. Örnek: sıçrama, sprint veya fırlatma egzersizleri.

Kuvvet (Strength) & Güç (Power)



Genel Değerlendirme

Genetik analiziniz, kuvvet ve güç üretimi açısından toplum ortalamasının biraz üzerinde bir profile işaret etmektedir. Bu durum, kas-sinir sisteminin kuvvet üretebilme kapasitesini belirleyen kas lifi hipertrofisi, motor ünite aktivasyonu ve Tip II kas liflerinin katkısı gibi mekanizmalarda orta düzeyde bir genetik eğilimi göstermektedir.

Kuvvet (strength) ve güç (power) performansı, 1 tekrar maksimumu, nöromüsküler koordinasyon ve fosfajen enerji sistemleri gibi parametrelerle ilişkilidir ve düzenli antrenman ile anlamlı şekilde geliştirilebilir. Profiliniz, ağır yük kaldırma, sprint ve patlayıcı hareketlerde performansın desteklenebileceğini, uygun antrenman stratejileriyle kapasitenin artırılabilirliğini göstermektedir.

Gen	rsID	Genotipiniz	Zigosite	Gen Açıklaması	Genel Değerlendirme
ACTN3	rs1815739	C/C>T/T	Homozigot	ACTN3 proteini, özellikle hızlı kasılan (Tip II) kas liflerinde Z-çizgisinin önemli bir bileşenidir ve yüksek güçlü kasılmalar için kritiktir.	Kısıtlayıcı Genotip: X/X genotipi. Fonksiyonel ACTN3 proteini üretilmez. Bu durum, gücün göreceli olarak düşük olması ancak dayanıklılık sporlarında (Tip I liflerin avantaj sağlaması nedeniyle) potansiyel bir adaptasyon sağlaması ile ilişkilidir.
ADRB2	rs1042713	G/G>G/A	Heterozigot	ADRB2 geni, β2-Adrenerjik Reseptörünü kodlar. Bu reseptörler, sinir sisteminden salgılanan adrenalin ve noradrenalin gibi stres hormonlarına tepki verir.	Arg/Gly genotipi, Gly16 allelinin patlayıcı güçle ilişkili olumlu etkilerini kısmen taşıırken Arg allelinin etkisiyle daha dengeli bir performans profili sunar. Patlayıcı güç üretimi açısından orta düzeyde bir avantaj sağlayabilir; ancak Gly/Gly kadar belirgin güç potansiyeli oluşturmadığı bildirilmiştir.
ADRB2	rs1042714	G/G>C/C	Homozigot	ADRB2 geni, β2-Adrenerjik Reseptörünü kodlar. Bu reseptörler, sinir sisteminden salgılanan adrenalin ve noradrenalin gibi stres hormonlarına tepki verir.	Gln alleli, reseptörün daha hızlı duyarsızlaşması (downregulation) ile ilişkilidir. Bu, reseptörün aktivitesinin çabuk azalması demektir. Performans Eğilimi: Yüksek yoğunluklu, kısa süreli güç ve hız (Power/Sprint) sporlarında avantaj sağlayabilir. Hızlı tepki verip hızlıca kapanma eğilimi, yüksek şiddetli eforların hızlı bir şekilde yönetilmesine katkıda bulunabilir.
AMPD1	rs17602729	G/G	homo_ref	Adenozin monofosfat deaminaz 1 (AMPD) Kas enerji metabolizması (ATP rejenerasyonu) nda rol oynayan bir enzimdir.	G/G genotipi, normal AMPD1 enzim aktivitesi ile ilişkilidir. Kaslarda ATP rejenerasyonu etkin şekilde gerçekleşir ve yüksek yoğunluklu, kısa süreli güç egzersizlerinde enerji üretimi daha verimli olabilir. Bu genotip, kuvvet ve patlayıcı performans açısından avantajlı kabul edilir.
SOD2	rs4880	A/A>A/G	Heterozigot	SOD2 geni, mitokondride (hücresin enerji santrali) bulunan ana antioksidan enzimlerden biri olan MnSOD enzimini kodlar. Egzersiz (özellikle uzun süreli ve yoğun egzersiz) ROS üretimini büyük ölçüde artırır. SOD2'nin verimli çalışması, kas hücrelerinin bu oksidatif stresten kaynaklanan hasar ve yorgunluğa karşı korunması için hayati öneme sahiptir.	C/T genotipi, C allelinin (Val) güç sporlarında gözlenen yüksek antioksidan aktivite ve kas hasarına karşı koruyucu etkilerini kısmen taşır. Oksidatif strese karşı orta düzeyde direnç ve yoğun eforlarda daha dengeli bir toparlanma kapasitesi sağlayabilir; ancak C/C genotipi kadar belirgin koruyucu ve güç odaklı avantaj sunmadığı bildirilmiştir.
ACE	rs4341	G/G>G/C	Heterozigot	Kalp debisini ve kan akışını etkileyerek oksijenin kaslara taşınma verimliliğini (VO ₂ Max) belirler.	I/D genotipi, D allelinin güç odaklı performansla ilişkili etkilerini kısmen taşır. Patlayıcı güç ve kuvvet üretimi açısından orta düzeyde bir potansiyel sunabilir; ancak D/D genotipi kadar belirgin bir güç avantajı sağlamadığı bildirilmiştir.
IGF1	rs35767	A/A>G/G	Homozigot	Kas gücü, hipertrofi (kas büyümesi) ve yaşla ilişkili kas kaybı (sarkopeni) potansiyeli ile ilişkilendirilen önemli bir genetik varyanttır. Bu SNP, İnsulin-like Growth Factor-1 (IGF-1) geninin promotor bölgesinde yer alır ve dolayısıyla IGF-1 hormonunun üretim seviyesini etkileyebilir.	C alleli (özellikle C/C), bazı popülasyonlarda daha düşük dolaşımdaki IGF-1 seviyeleri ile ilişkilendirilmiştir.

SPOR PERFORMANSI VE BESLENME

ÖrnekID: P001_01

IL6	rs1800795	C/C>G/G	Homozygous	IL6 geni, Interlökin-6 (IL-6) sitokinini kodlar. IL-6, normalde bağışıklık sisteminin bir parçası olarak enfeksiyon ve hasara yanıt verir. Egzersiz sırasında, özellikle kas liflerinde hasar meydana geldiğinde, IL-6 üretimi katlanarak artar.Kas hasarını takiben iyileşmeyi tetikleyen ve diğer inflamatuvar sitokinleri dengeleyen bir sinyal görevi görür ve Karaciğer ve yağ dokusunda glikoz ve yağ metabolizmasını etkileyerek, egzersiz sırasında enerji kullanımına katkıda bulunur.	Daha düşük sistemik inflamasyon seviyeleri ve daha hızlı toparlanma yeteneği ile ilişkilendirilmiştir. Elit uzun mesafe koşucularında daha sık görülebilir.
PPARA	rs4253778	G/G	homo_ref	Kasların, uzun süreli efor sırasında ana yakıt kaynağı olan yağ asitlerini enerjiye dönüştürme verimliliğini yönetir.	G/G genotipi, yağ asidi oksidasyonunu destekleyen bir profile işaret eder; bu nedenle uzun süreli dayanıklılık için avantajlıdır. Power ve patlayıcı kuvvet gerektiren performanslarda ise nötr veya hafif dezavantajlı olabilir; kısa süreli, yüksek yoğunluklu işlerde C/C kadar etkin olmadığı bildirilmiştir.
PPARGC1A	rs8192678	C/C	homo_ref	PPARGC1A geni, PGC-1α proteinini kodlar ve mitokondriyal biyogenez, enerji metabolizması, yağ asidi oksidasyonu ve kas lifi tipi düzenlemesinde rol oynar. Kas hücrelerinde yeni mitokondrilerin (enerji santralleri) oluşumunu ve fonksiyonunu tetikler. Aerobik kapasitenin temelini oluşturur.	G/G genotipi, mitokondriyal biyogenez ve oksidatif (Tip 1) lif verimliliği ile ilişkili olup aerobik dayanıklılıkta avantaj sağlar. Power/spesifik kuvvet performanslarında ise daha düşük bir potansiyel sunabilir; patlayıcı güç gerektiren çalışmalarda A içeren genotiplere kıyasla daha az belirgin fayda beklenir.

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.

Dinlenme Metabolizma Hızı



G/G genotipi, tipik bir dinlenme metabolizma hızını ve belirli antipsikotik ilaçlarla birlikte azaltılmış kilo alma potansiyelini önermektedir.

• Gen: LEPR

• rsID: rs8179183

• Genotipiniz: G/G

• Zigosite: homo_ref

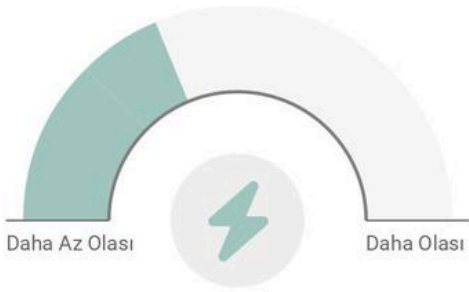
Açıklama

Dinlenme (bazal) metabolizma hızı, gözbebeği tepkisi, solunum ve kalp atışı gibi temel otonom işlevleri yerine getirirken ve sürdürürken harcanan enerjiyi ölçen bir değerdir. Bu temel işlevler genellikle istem dışı gerçekleştirilir ve vücudun toplam enerji harcamasına katkıda bulunur.

Ek Bilgi

rs8179183 CG/GG genotipi, olağan dinlenme metabolizma hızı ile ilişkilidir (PMID: 16231024). rs8179183, leptin reseptörü LEPR genindeki bir SNP'dir. Atypical antipsikotik risperidon reçete edilen 101 çoğunlukla Kafkas hasta üzerinde yapılan bir çalışmada, rs8179183(G) alelinin taşıyıcıları, ilgili kilo profillerinin fizyogenomik analizi ile değerlendirildiğinde, rs8179183 CC genotipi taşıyıcılarına göre önemli ölçüde kilo alma olasılığı daha düşük olmuştur. Bu hastalarda, rs6837793 ve rs705381 de kilo profilleri ile önemli ölçüde ilişkilendirilmiştir. [PMID 17199131]

Kilo Alma



C/C genotipine sahip olmak, kilonuzun artması için ortalama bir risk altında olduğunuz anlamına gelir.

• Gen: PPARG

• rsID: rs1801282

• Genotipiniz: C/C

• Zigosite: homo_ref

Açıklama

Kilonun kazanılması veya kaybedilmesi kolaylığı, fiziksel aktivite ve diyet gibi birçok faktörden etkilenir. Ayrıca yaş, cinsiyet ve belirli genetik varyantlar gibi diğer biyolojik faktörler de kilo kazanma veya kaybetme hızını etkiler.

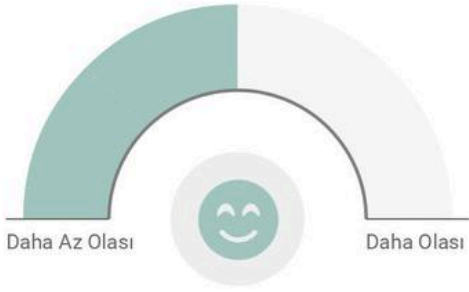
Ek Bilgi

rs1801282 CC genotipi, ortalama kilo alma riski ile ilişkilidir (PMID(s): 23666678, 26361038). Buna karşılık, minor G aleli, kilo alımında azalma ile ilişkilidir. rs1801282, Pro12Ala olarak da bilinir, peroksizom çoğaltıcı faktör-aktive edilmiş reseptör PPARG geninde yaygın bir SNP'dir. Daha yaygın (C) aleli (dbSNP yönelimi açısından) bu SNP pozisyonunda 'Pro' amino asidini kodlar. rs1801282 G alelinin ayrıca şu durumlarla ilişkili olduğu bildirilmiştir: daha düşük PPAR gamma aktivitesi, egzersizden daha fazla fayda (bir G alelinin olması, egzersizin sağlık yararlarına daha duyarlı olmanızı sağlar), artan obezite oranları, daha düşük kalp hastalığı riski, daha düşük diyabet riski, yüksek yağlı diyetle zayıf yanıt, kolorektal kansere karşı koruyucu, psoriatik artrite karşı koruyucu, romatoid artrit için daha yüksek risk, sarkoidoz için daha yüksek risk.

Davranış

Dürtüsellik, riske karşı tolerans, sosyal ilişki stili gibi davranışsal eğilimler, nörotransmitter yolları 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 tekniklerinin kişiselleştirilmiş müdahalesine olanak sağlar.

Açlık Yanıt Kontrolü



G/G genotipine sahip biri olarak, açlığa duyarlılık konusunda ortalama bir olasılığa sahip olabilirsiniz.

• Gen: NMB

• rsID: rs1051168

• Genotipiniz: G/G

• Zigosite: homo_ref

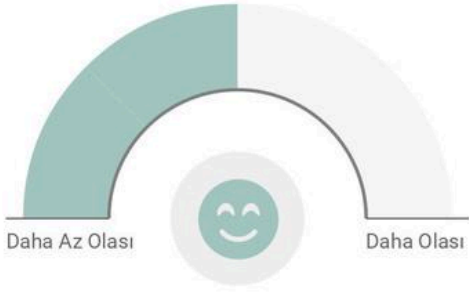
Açıklama

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-₁ 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/A genotipi ile belirli atıştırma davranışları arasında bağlantı kuran herhangi bir somut kanıt yoktur.

• Gen: LEPR

• rsID: rs2025804

• Genotipiniz: G/G>A/A

• Zigosite: Homozygous

Açıklama

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

Ek Bilgi

rs2025804 AG genotipi, olağan atıştırma 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 atıştırma olarak tüketmeleri durumunun 'aşırı atıştırma 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 ilişkilidir.

Beslenme ve Diyet

Genetik varyasyonlar besinlerin nasıl metabolize edildiğini etkileyerek diyet tercihlerini, besin eksikliklerini ve hatta gıda hassasiyetlerini etkileyebilir. Örneğin, laktoz toleransı, gluten 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.

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 skorbuta 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.

Doymuş Yağ ve Ağırlık



APOA2 yakınında A/A genotipinin doymuş yağ alımının kilonuz üzerindeki belirgin bir etkisi olduğunu gösteren kuvvetli bir kanıt yok.

• Gen: Near APOA2

• rsID: rs5082

• Genotipiniz: G/G>A/A

• Zigosite: Homozygous

Açıklama

Doymuş yağ, diyet yağlarının bir türüdür. Trans yağ ile birlikte sağlıksız yağlardan biridir. Bu yağlar genellikle oda sıcaklığında katı halde bulunur. Tereyağı, palmiye ve hindistancevizi yağları, peynir ve kırmızı et gibi gıdalar yüksek miktarda doymuş yağ içerir. Kilo alımı. Pizza, hamur işleri ve kızartmalar gibi birçok yüksek yağlı gıda, fazla miktarda doymuş yağ içerir. Aşırı yağ tüketimi, diyetinize ekstra kalori ekleyebilir ve kilo almanıza neden olabilir. Tüm yağlar, gram başına 9 kalori içerir. Bu, karbonhidratlar ve proteinlerden daha fazla bir miktardır.

Ek Bilgi

rs5082, apolipoprotein APOA2 geninde bir SNP'dir ve obezite ile kalp hastalığı riskini etkileyebilir. rs5082'de -265T>C polimorfizmi için homozigot olan bireyler, yani Apolipoprotein A-II geninin (APOA2) promotöründeki rs5082(CC) genotipine sahip bireyler, yaklaşık 1000 bireyden oluşan Lipid Düşürücü İlaçlar ve Diyet Ağı (GOLDN) çalışmasında artmış Vücut Kütle İndeksi ve gıda alımı ile ilişkilidir. (CC) bireyler için obezite olasılık oranı, rs5082(T) alel taşıyıcıları ile karşılaştırıldığında 1.70 (CI: 1.02-2.80, p=0.039) olarak bulunmuştur. Toplam enerji, toplam yağ ve toplam protein alımı (CC) bireylerde önemli ölçüde daha yüksektir.[PMID 17446329]. CC genotipi, obeziteye katkıda bulunan doymuş yağ ile ilişkilidir, ancak koroner arter hastalığı için %0.57 daha düşük risk taşımaktadır.

SPOR PERFORMANSI VE BESLENME

ÖrnekID: P001_01

E Vitamini



C/C genotipine sahipsiniz, bu tipik E vitamini seviyeleriyle uyumludur. O besleyici tohumlara ve kuruyemişlere devam edin!

• Gen: Intergenic

• rsID: rs12272004

• Genotipiniz: C/C

• Zigosite: homo_ref

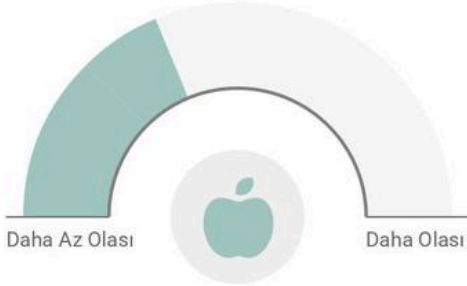
Açıklama

E vitamini, bağışıklık sistemi fonksiyonuna ve metabolik süreçlere katkıda bulunan bir antioksidandır. Sebze yağları, kuruyemişler, tohumlar, ıspanak gibi yeşil yapraklı sebzeler ve güçlendirilmiş gıdalar veya içeceklerden elde edilebilir. Çoğu durumda, insanlar diyetlerinden yeterli miktarda E vitamini alır ve takviyeler genellikle gereksizdir. Ancak, kistik fibrozis, karaciğer hastalıkları veya Crohn hastalığı gibi belirli durumları olan bireyler ek E vitamini gerektirebilir.

Ek Bilgi

rs12272004 CC genotipi, tipik E vitamini seviyeleri ile ilişkilidir (PMID(ler): 19185284, 21729881). rs12272004'ün A alleli, 0.07 SD daha yüksek α -tokferol (bir tür E vitamini) ile 7.8 $\pm$ 10₁₀ p değeri ile ilişkilendirilmiştir.

Kafein Metabolizması



C/C, kafeini biraz daha yavaş metabolize edebileceğinizi öne sürüyor, bu yüzden alımınızı azaltmayı düşünebilirsiniz.

• Gen: CYP1A2

• rsID: rs762551

• Genotipiniz: C/C

• Zigosite: homo_ref

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 uyarak 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 oranda ilişkilidir (PMID(ler): 29282363, 20390257, 27173183).

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 süttten kesilme sırasında veya sonrasında durur ve insanları da içeren çoğu yetişkin memeli, laktozu etkin bir şekilde sindiremeyecek hale gelir. Birincil laktaz eksikliği, laktazın süresizliği 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.

SPOR PERFORMANSI VE BESLENME

ÖrnekID: P001_01

Polyunsaturated Yağlar



Poli doymamış yağlarla ilgili özelliğinizdeki T/T genotipi herhangi bir anlamlı etki göstermemektedir.

• Gen: FADS1

• rsID: rs174547

• Genotipiniz: T/T

• Zigosite: homo_ref

Açıklama

Bu tür yağ, çoklu doymamış yağ asitleri (PUFA) olarak bilinir ve oda sıcaklığında sıvı halde kalır. PUFA'ların iki ana kategorisi omega-6 ve omega-3'tür. Omega-6 yağ asitleri, mısır yağı, safran yağı ve soya fasulyesi yağı gibi sıvı bitkisel yağlarda bulunur. Öte yandan, omega-3 yağ asitleri, kanola yağı, keten tohumu, soya fasulyesi yağı ve ceviz gibi bitkisel kaynaklardan elde edilirken, yağlı balıklar (örneğin, somon, ton balığı, alabalık) ve kabuklu deniz ürünleri (örneğin, yengeç, midye, istiridye) gibi deniz ürünlerinden de elde edilir. EPA ve DHA gibi belirli omega-3 yağ asitleri deniz ürünlerinde bol miktarda bulunurken, ALA (alfa-linolenik asit) ise kanola ve soya gibi bazı bitkisel yağlar da dahil olmak üzere çeşitli gıdalarda bulunmaktadır. Omega-3'ler ayrıca diyet takviyeleri olarak da mevcuttur; balık yağı takviyeleri EPA ve DHA içerirken, keten tohumu yağı takviyeleri ALA içermektedir. Deniz ürünlerinin sağlık yararlarını destekleyen ılımlı kanıtlar bulunsun da, omega-3 diyet takviyelerinin sağlık avantajları belirsizliğini korumaktadır (Kaynak: Tamamlayıcı ve Entegre Sağlık Ulusal Merkezi; Ulusal Sağlık Enstitüleri; ABD Sağlık ve İnsan Hizmetleri Departmanı). Ek bilgi için, <https://ods.od.nih.gov/factsheets/Omega3FattyAcids-HealthProfessional/> adresini ziyaret edebilirsiniz.

Ek Bilgi

Genomik varyant c.1248+52 A'dan G'ye veya T'den C'ye, rs174547 olarak da bilinir. Avrupa kökenli bireyleri içeren çalışmalar, rs174547 homozigot mutant GG/CC genotipine sahip olanların daha düşük poli doymamış yağ asidi seviyeleri sergilediğini göstermektedir (PMID: 24823311) ve aynı zamanda CT genotipinde risk alel taşıyıcıları için de. "C" aleli, düşük yoğunluklu lipoprotein (LDL) konsantrasyonu ile daha düşük seviyelerle ilişkilendirilmiştir (P = 0.03) [PMID: 22451038]. Bu rs174547 C minor aleli, daha yüksek linoleik asit oranı, daha düşük araşidonik asit ve dokosaheksaenoik asit seviyeleri ile, ayrıca daha düşük delta-6-desaturaz ve delta-5-desaturaz aktivitesi ile ilişkilendirilmiştir. Kadın C aleli taşıyıcıları daha düşük androjen yağ yüzdelere ve daha düşük düşük yoğunluklu lipoprotein-kolesterol seviyelerine sahipken, erkek C aleli taşıyıcıları daha düşük gynoid yağ yüzdelere ve yaş, gelir, BMI, davranışsal risk faktörleri ve bölgesel yağ yüzdelere göre ayarlandıktan sonra daha yüksek trigliserid seviyelerine sahipti (PMID: 28359317).

Vitamin B12



rs602662 üzerindeki A/A genotipiniz, enerji ve genel sağlığınızı destekleyebilecek daha yüksek B12 vitamini seviyeleri ile ilişkilidir.

• Gen: FUT2

• rsID: rs602662

• Genotipiniz: G/G>A/A

• Zigosite: Homozygous

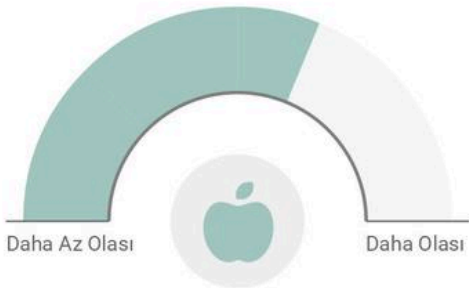
Açıklama

Vitamin B12 (kobalamin), vücutta çeşitli metabolik süreçler için hayati öneme sahip bir bileşiktir. Doğal olarak et, organlar ve süt ürünleri gibi hayvansal ürünlerde bulunur. Ayrıca, takviye edilmiş bitki bazlı gıdalar ve tahıllarda, ayrıca vitamin takviyelerinde daha düşük seviyelerde vitamin B12 bulunmaktadır. Yetersiz vitamin B12 seviyeleri, anemi, yorgunluk, kabızlık ve periferik nöropati gibi durumlara yol açabilir, bu da el ve ayaklardaki sinir duyusunu etkiler. Kan dolaşımındaki vitamin B12 seviyelerini etkileyen belirli genetik varyantlar tanımlanmıştır.

Ek Bilgi

rs602662 AG genotipi, D vitamini B12 seviyelerinin azalması ile ilişkilidir (PMID(s): 18776911, 27995393)*. Karşılaştırıldığında, AA daha yüksek D vitamini B12 seviyelerini, GG ise daha düşük D vitamini B12 seviyelerini temsil eder.

Vitamin B6



T/T genotipinizle, normal B6 vitamini seviyelerini koruma olasılığınız yüksektir.

• Gen: NBPf3

• rsID: rs4654748

• Genotipiniz: C/C>T/T

• Zigosite: Homozygous

Açıklama

B6 vitamini, vücutta sinir iletişimi ve diğer hayati biyolojik işlevler için kullanılan nörotransmitterlerin üretimi de dahil olmak üzere çeşitli metabolik süreçlerde kritik roller oynayan altı bileşikten oluşur. Doğal olarak etlerde, hayvan organlarında (örneğin sığır karaciğeri), nişastalı sebzelerde ve narenciye dışı meyvelerde bulunur. Ayrıca, B6 vitamini, güçlendirilmiş bitki bazlı gıdalarda, tahıllarda ve vitamin takviyelerinde daha düşük miktarlarda bulunabilir. Yetersiz B6 vitamini seviyeleri anemi, cilt sorunları ve zayıf bir bağışıklık sistemine yol açabilir. Belirli gen varyantlarının, kan akışındaki B6 vitamini seviyeleri üzerinde etkili oldukları saptanmıştır.

Ek Bilgi

rs4654748 CT ve CC genotipi, serumda B6 vitamini seviyelerinin azalması ile ilişkilidir (PMID: 19303062), özellikle CC genotipi daha büyük ölçüde. TT genotipinin serum B6 vitamini seviyelerinin normal olma olasılığı daha yüksektir.

SİZE ÖZEL ÖNERİLERİMİZ

- MYH7 geninde tespit edilen varyantın yol açabileceği kardiyak bulgular açısından bir Kardiyoloji uzmanı tarafından değerlendirilmeniz ve kardiyoloji polikliniğinde takip edilmenizi öneririz. Ayrıca söz konusu varyantın ailede etkilene riski bulunan bireylerde test edilmesi ve bu varyantın tespit edildiği bireylerin de kardiyoloji polikliniğinde değerlendirilmesi ve takibi önerilir.
- F5 geninizde tespit edilen patojenik mutasyon nedeniyle bir Hematoloji uzmanınca değerlendirilmeniz, olası cerrahi girişim vb durumlarda söz konusu durumdan hekimlerinizi haberdar etmeniz, özellikle uzun süreli yolculuklar başta olmak üzere her zaman yeterli su içmeye ve bacaklarınızı hareket ettirme ve yürümeye dikkat etmenizi öneririz.
- Ülseratif kolit gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz yüksek risk aralığında olduğundan dışkılamadan sonra tam boşalmama hissi, kanlı veya mukuslu ishal, sık ve acil tuvalet ihtiyacı, karın ağrısı ve karın bölgesinde kramplar, sebebi bilinmeyen ateş ve kilo kaybı gibi durumlarda bir Gastroenteroloji uzmanı tarafından değerlendirilmenizi ayrıca Ülseratif Kolit gelişimi için risk faktörü olabilen gereksiz ağrı kesici türü ilaç kullanımından ve enfeksiyonlardan uzak durmanızı ve sağlıklı beslenmeye dikkat etmenizi öneririz.
- Yaşa bağlı makula dejenerasyonu gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz yüksek risk aralığında olduğundan merkezi görmede bulanıklık, görüş alanının ortasında karanlık veya boş alanlar, doğrusal nesnelerin eğri veya dalgalı görünmesi, gece görmede zorluk, renkleri tam görememe, görme alanında parlak ışıklar veya lekeler, göz yorgunluğu gibi şikayetlerinizin olması durumunda bir Göz hekimi tarafından değerlendirilmenizi öneririz. Ayrıca sigara kullanımı, aşırı yağlı beslenme, obezite ve hipertansiyondan uzak durmaya çalışarak sağlıklı beslenmeye dikkat etmekte makula dejenerasyonu gelişimini önlemeye katkı sağlamaktadır.
- Osteoartrit gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz yüksek risk aralığında olduğundan bel, diz, kalça, ayak, el gibi eklem bölgelerinde ağrı, sertlik, şişlik, hareket kısıtlılığı gibi şikayetlerinizin olması durumunda bir Ortopedi uzmanı tarafından değerlendirilmenizi ve ayrıca osteoartrit gelişimi için risk faktörü olabilen eklemlerinizi aşırı zorlayan ya da travmatize edebilen aktivitelerden, aşırı kilo ve obeziteden kaçınmanızı öneririz.
- Tip 2 Diyabet gelişimine ilişkin Poligenik Risk Skorunuz yüksek risk aralığında olduğundan bir Endokrinoloji uzmanı tarafından değerlendirilmenizi ve takibinizi ayrıca Tip 2 Diyabet gelişimi için risk faktörü olabilen aşırı kilo ve obeziteden, aşırı kalorili beslenmeden, sedanter yaşamdan uzak durmanızı yaş, kilo ve günlük aktivitenize uygun Akdeniz tipi beslenmenizi öneririz.
- Alzheimer hastalığına ilişkin Poligenik Risk Skorunuz yüksek risk aralığındadır. Bu nedenle bir nöroloji hekimi tarafından değerlendirilmeniz ve takibiniz önerilir. Ayrıca Alzheimer hastalığı (AH) riskini artıran bir dizi yaşam tarzı faktörü bilinmektedir. Bunlar arasında sigara ve alkol tüketimi, sedanter yaşam yer alır. AH riskini azaltmak için sağlıklı bir yaşam tarzı sürdürmek, alkol tüketiminin kaçınmak ve fiziksel, zihinsel ve sosyal olarak aktif kalmak önemlidir.