

Advanced NGx

Raport Nutrigenetic Personalizat

Pentru optimizarea alimentației în concordanță cu propria structură genetică



Acest raport include informații genetice protejate și care sunt proprietatea exclusivă a clientului. Informațiile prezentate în acest raport pot fi folosite numai conform legislației românești în vigoare și regulamentelor Uniunii Europene cu privire la utilizarea informațiilor personale.



ADVANCED

Nutrigenomics

Nutrition for You

Raport Nutrigenetic Personalizat

IDENTIFICARE

Introducere

Advanced Nutrigenomics și **Smart EpiGenetX** vă prezintă raportul nutrigenetic personalizat în funcție de structura dumneavoastră genetică și de pachetul/pachetele pe care le-ați ales. Dorim să vă mulțumim pentru încrederea acordată și vă asigurăm că informațiile prezentate în acest raport reflectă cunoștințele științifice actuale din domeniul nutrigeneticii.



Advanced NGx este rezultatul unei abordări noi în acest domeniu, ca urmare a unei experiențe de mai bine de cincisprezece ani în cercetarea nutrigenetică la nivel academic din Statele Unite ale Americii. Acest raport vă oferă următoarele beneficii:

- Permite o evaluare clară a necesarului de nutrienți în funcție de structura dumneavoastră genetică;
- Permite specialistului (medic, nutriționist sau genetician) să vă recomande o dietă adecvată nevoilor dumneavoastră specifice;

Acest test a fost realizat într-un laborator din Statele Unite ale Americii care este acreditat CLIA și CAP.

Advanced Nutrigenomics și **Smart EpiGenetX** vă stau la dispoziție pentru orice întrebări pe care le aveți. Ne puteți contacta (în românește) astfel:

Smart EpiGenetX

<https://www.genetx.eu/>

Dr. Simona Ivanov

Email: simona.ivanov@genetx.eu

Tel: 0722 516 200

Advanced Nutrigenomics

www.advancednutrigenomics.com

Dr. Mihai Niculescu

Email: contact@advancednutrigenomics.com

Vă mulțumim pentru încrederea acordată.

Mihai Niculescu, MD, PhD

Fondator Advanced Nutrigenomics

Advanced Nutrigenomics LLC este o companie înregistrată în statul North Carolina, U.S.A.
Smart EpiGenetX SRL este o companie înregistrată în Uniunea Europeană.



ADVANCED

Nutrigenomics

Nutrition for You

Raport Nutrigenetic Personalizat

IDENTIFICARE

 ADVANCED Nutrigenomics	Informație Protejată		
	Detalii personale		Metodologie
	NUME:	Test ID:	Secvențiere de ultimă generație (Next Generation Sequencing – NGS)
	Cod bare:		
Test Advanced NGx Versiune test: 1.1 Versiune raport: 1-5	Data nașterii:		Data colectării probei:
	Sex: F		06/07/20
	Rasă: 0		Data primirii probei:
Raport aprobat de: Mihai Niculescu, MD, PhD			10/08/2020
			Data generării raportului: 29/9/2020

Componente solicitate de client:

Pachetul 1. Nutriția în contextul sarcinii	Da
Pachetul 2. Nutriția la adult	Da
Pachetul 3. Riscul dezechilibrelor metabolice	Da
Pachetul 4. Genotipuri asociate cu efortul fizic sau performanța sportivă	Da

Acest document reflectă dispozițiile legale în privința folosirii datelor dumneavoastră personale (inclusiv cele genetice și furnizate online către Advanced Nutrigenomics LLC), așa cum au fost stabilite prin REGULAMENTUL (UE) 2016/679 AL PARLAMENTULUI EUROPEAN ȘI AL CONSILIULUI din 27 aprilie 2016 privind protecția persoanelor fizice în ceea ce privește prelucrarea datelor cu caracter personal și privind libera circulație a acestor date și de abrogare a Directivei 95/46/CE (Regulamentul general privind protecția datelor), și a legislației României privitor la protecția datelor personale, definită prin Legea 677/2001.

Puteți accesa online aceste documente astfel:

- Regulamentul 2016/679: <http://eur-lex.europa.eu/legal-content/RO/TXT/?uri=CELEX:32016R0679>
- Legea 677/2001: https://www.mae.ro/sites/default/files/file/anul_2016/2016_pdf/2016.11.01_anexa_1_legea_677-2001.pdf

În litera și spiritul acestor legi, Advanced Nutrigenomics LLC și partenerii săi sunt de acord că:

- Dumneavoastră sunteți singurul proprietar de drept al informațiilor genetice generate de către noi și colaboratorii noștri pe baza materialului dumneavoastră biologic propriu;
- Dumneavoastră aveți dreptul, în orice moment, de a cere ștergerea datelor dumneavoastră personale (inclusiv cele genetice) din bazele de date pe care noi și colaboratorii noștri le deținem;
- Advanced Nutrigenomics LLC și partenerii săi au obligația de a răspunde unei astfel de cereri în cel mai scurt timp posibil, urmând a vă înștiința de efectuarea acestei ștergeri, în scris sau prin email;
- Advanced Nutrigenomics LLC și Smart EpiGenetX nu vor furniza partenerilor externi informații de identificare a dumneavoastră (cum ar fi nume, adresă, alte informații de contact și identificare);
- În măsura în care informațiile dumneavoastră sunt stocate în baza de date a Advanced Nutrigenomics LLC, dumneavoastră aveți dreptul de a recupera aceste informații (cum ar fi generarea unei copii a rezultatelor testului dumneavoastră), fără costuri adiționale celor inițiale, cu excepția costurilor strict necesare pentru transmiterea acestei copii către dumneavoastră (cum ar fi costurile asociate tipăririi unui nou raport sau cele de trimitere prin poștă). Posibilitatea recuperării acestor date nu va mai fi însă posibilă dacă și după ce dumneavoastră ați optat pentru ștergerea acestor date.



Cuprins

Obiectivele testului, contextul interpretării rezultatelor și limitări.....	6
Informații utile pentru interpretarea testului.....	7
Pachetul 1. Nutriția în contextul sarcinii	11
SUMAR.....	12
VALORI NUTRIȚIONALE PERSONALIZATE.....	13
INSUFICIENȚA CONGENITALĂ DE LACTAZĂ.....	15
METABOLISMUL TIAMINEI (vitamina B ₁).....	15
METABOLISMUL ADENOZINEI	16
METABOLISMUL VITAMINEI A.....	16
METABOLISMUL COLINEI.....	17
METABOLISMUL BETAINEI.....	18
METABOLISMUL BIOTINEI.....	19
METABOLISMUL FOLAȚILOR	20
Pachetul 2. Nutriția la adult	22
SUMAR.....	23
VALORI NUTRIȚIONALE PERSONALIZATE.....	25
CONSUMUL DE ALCOOL	27
CONSUMUL DE CAFEĂ.....	28
DEFICIENȚA PRIMARĂ DE LACTAZĂ.....	28
BIOTINA	29
ACIZI GRAȘI NESATURAȚI OMEGA-6 ȘI OMEGA-3	30
VITAMINA A.....	32
VITAMINA B ₂ (RIBOFLAVINĂ).....	33
VITAMINA B ₃ (NIACINĂ).....	34
VITAMINA B ₁₂ (COBALAMINĂ).....	35
VITAMINA C (ACID ASCORBIC)	36
VITAMINA D	37
VITAMINA E.....	38
VITAMINA K.....	39
BETAINĂ	40
COLINĂ	42
FOLAȚI	45
CALCIU.....	46
FIER.....	47



Verificare aport fier	47
MAGNEZIU	48
SELENIU	50
ZINC	51
Pachetul 3. Riscul dezechilibrelor metabolice.....	52
SUMAR.....	53
STEATOZA HEPATICĂ NON-ALCOOLICĂ (FICAT GRAS).....	55
OBEZITATE	57
HIPERHOMOCISTEINEMIE	59
COLESTEROL	60
DIABET TIP2 / REZISTENȚA LA INSULINĂ	61
BOLI CARDIOVASCULARE LA VÂRSTE ÎNAINȚATE.....	62
FUNCȚIA TIROIDIANĂ	63
Pachetul 4. Genotipuri asociate cu efortul fizic sau performanța sportivă	64
SUMAR.....	65
FUNCȚIILE CARDIACĂ, VASCULARĂ ȘI RESPIRATORIE	66
FUNCȚIA MUSCULARĂ	67
METABOLISM	68
Limite superioare tolerabile	69
Formule de conversie (unități nutrienți).....	70
Referințe selectate	71



ADVANCED

Nutrigenomics

Nutrition for You

Raport Nutrigenetic Personalizat**INFORMAȚII
UTILE****Obiectivele testului, contextul interpretării rezultatelor și limitări**

Acest test genetic este alcătuit din maximum cinci pachete diferite. În funcție de combinația pe care ați ales-o, acest raport poate cuprinde cel puțin trei pachete

Rezultatele acestui test trebuie interpretate de un specialist. În lipsa acestei interpretări nu se pot trage concluzii relevante cu privire la riscul asupra sănătății dumneavoastră asociat unor variații genetice prezente. Similar, interpretarea nevoilor nutritive asociate variațiilor genetice detectate poate fi realizată doar de către un specialist (nutriționist, medic nutriționist, etc).

Riscuri

Testul Advanced NGx se efectuează în Statele Unite ale Americii utilizând tehnologie aprobată de FDA (Federal Drug Administration), precum și standarde și proceduri adecvate procesării probelor biologice. Cu toate acestea erori de laborator pot exista, care ar putea conduce la rezultate eronate. Astfel de exemple includ (dar nu se limitează la): identificarea greșită a probei, contaminarea probei, sau imposibilitatea obținerii unui raport interpretabil. De aceea, în situații rare, este posibil ca testul să fie efectuat încă o dată, necesitând prelevarea unei noi probe de la dumneavoastră. În aceste cazuri dumneavoastră nu va trebui să plătiți nimic în plus pentru repetarea testului.

Limitări

Scopul acestui test este de a furniza informații despre modul în care anumite variații genetice vă pot afecta metabolismul, necesarul de nutrienți în diverse circumstanțe fiziologice și patologice, precum și asocierea unor variații genetice cu riscul anumitor boli sau cu eficiența unor tratamente medicamentoase. Persoanele testate sunt avizate să nu modifice tratamentele existente, dieta, sau stilul de viață înainte de a se consulta cu un specialist (medic sau nutriționist, după caz).

Studiul asocierii variațiilor genetice cu modificările biologice în organismul uman este un domeniu de cercetare continuă. De aceea este posibil ca noi descoperiri în acest domeniu să modifice modul în care comunitatea științifică înțelege mecanismele acestor asocieri.

În funcție de rezultatele acestui test, precum și ținând cont de alte caracteristici biologice ale dumneavoastră, specialistul care interpretează aceste informații poate lua în considerare alte testări folosind alte surse, precum și consultarea adițională cu alți specialiști.



ADVANCED

Nutrigenomics

Nutrition for You

Raport Nutrigenetic Personalizat

INFORMAȚII
UTILE

Informații utile pentru interpretarea testului

Acest raport personalizat are scopul de a vă furniza cele mai recente informații cu privire la modul în care existența unor variații genetice (modificări în secvența ADN-ului dumneavoastră) pot influența cantitățile de nutrienți de care dumneavoastră aveți nevoie pentru optimizarea stării dumneavoastră de sănătate, sau pentru diminuarea consecințelor pe care anumite boli le au asupra metabolismului dumneavoastră.

Întregul raport cuprinde maximum 4 pachete, structurate pe baza particularităților nutritive necesare în anumite stări fiziologice sau patologice, sau în cadrul unui stil de viață activ fizic. Rezultatele acestui raport se adresează dumneavoastră și numai dumneavoastră.

În funcție de opțiunea dumneavoastră, acest raport poate include 3 sau 4 pachete. În măsura în care dumneavoastră ați optat pentru 3 pachete, nu uitați că puteți comanda și pachetul de sarcină și lactație, fără a trebui să mai furnizați încă o dată probe biologice. Cele 4 pachete sunt:

- 1) Nutriția în contextul sarcinii** cuprinde analiza unor variații genetice prezente la femei și care influențează cantitățile de nutrienți necesari pentru o dezvoltare sănătoasă a fătului în timpul sarcinii și a noului născut în timpul alăptării. Acest pachet se adresează cu precădere femeilor care doresc să rămână însărcinate. Pachetul este util și femeilor deja însărcinate sau celor care alăptează.
- 2) Nutriția la adult** cuprinde analiza unor variații genetice care influențează necesarul optim de nutrienți pentru persoanele adulte (femei în afara sarcinii și bărbați). Acest pachet are scopul de a vă furniza informațiile necesare pentru a reduce riscul apariției unor boli metabolice datorate unei alimentații nepotrivite pentru structura dumneavoastră genetică.
- 3) Riscul dezechilibrelor metabolice** cuprinde analiza unor variații genetice care, în prezența anumitor boli sau stiluri de viață nesănătoase, pot duce la apariția unor complicații, în lipsa unei alimentații adecvate. Acest pachet cuprinde, de asemenea, stabilirea scorului genetic pentru hepatosteatоза non-alcoolică, în vederea unui management nutrițional adecvat.
- 4) Genotipuri asociate cu efortul fizic sau performanța sportivă** cuprinde o estimare, pe baze genetice, a potențialului pe care îl aveți de a practica anumite tipuri de efort fizic, impactul pe care efortul fizic îl poate avea asupra metabolismului dumneavoastră, și poate ajuta specialiștii în domeniu (medici sportivi, antrenori, nutriționiști, specialiști de fitness, etc.) să decidă dacă anumite modificări nutriționale sunt necesare pentru a vă îmbunătăți performanțele fizice.



TERMINOLOGIE

Pentru înțelegerea rezultatelor din acest raport este utilă definirea unor termeni și abrevieri pe care le veți întâlni. Termenii de mai jos sunt prezentați în ordinea apariției lor în acest raport.

UNITĂȚI	Termen generic utilizat în tabelele din cadrul sumarului (pachetele 1 și 2) pentru a desemna cantitățile zilnice de nutrienți recomandați.
Recomandări standard	Dozele zilnice de nutrienți recomandați pentru toate persoanele (de o anumită vârstă și sex), indiferent de existența unor variații genetice.
Recomandări personalizate	Dozele zilnice de nutrienți recomandați pentru dumneavoastră în urma efectuării acestui test. Aceste recomandări (valori sau comentarii marcate în albastru în tabelul din sumar) au întâietate față de recomandările standard, acolo unde aceste valori diferă.
LOCUS	Termen folosit pentru a desemna un număr unic standardizat (precedat de literele "rs") care identifică o anumită variație genetică în genomul uman.
GENOTIP	Asociere a unor variații genetice definită de prezența unor acizi nucleici (nucleotide) în ambele copii ale unei gene. Cele două litere (exemplu C/T) denotă cele două nucleotide din componența ambelor copii ale genei. Fiecare genă din cadrul genomului uman este prezentă în două copii, fiecare copie fiind moștenită de la câte un părinte. Excepție fac genele situate în cromozomii X și Y la bărbați, pentru care există o singură copie.
Interacție genă-genă	Definită ca interacțiunea apărută prin prezența concomitentă (în același individ) a mai multor variații genetice în mai multe gene , și care definește o anumită recomandare (nutrițională sau medicală).
HAPLOTIP	O combinație de variații genetice existente în aceeași zonă a genomului (de regulă în aceeași genă sau în gene alăturate) și care se regăsesc la un segment mare al populației. Haplotipurile se transmit, de regulă, nemodificate în generațiile ulterioare.
Scor genetic	O valoare numerică (sau de tip pozitiv/negativ) găsită în urma aplicării unui algoritm și care definește o anumită recomandare.
Risc	Termen folosit în contextul în care existența uneia sau mai multe variații genetice sau haplotip, este asociată în literatura de specialitate cu o creștere a șanselor de apariție a unei anumite boli sau dereglări metabolice. Un risc crescut denotă șanse mai mari de apariție ale acestor dereglări, în comparație cu totalitatea unei populații studiate. Existența unui risc crescut nu înseamnă că persoana respectivă va suferi în mod cert de o anumită afecțiune, ci doar că are șanse mai mari de a căpăta această afecțiune decât valoarea medie a acestei șanse în populația studiată.
In/Del	Denotă prezența (In, inserție) sau absența (Del, deleție) unei secvențe de nucleotide. Termeni folosiți pentru a defini un genotip.



ADVANCED

Nutrigenomics

Nutrition for You

Raport Nutrigenetic Personalizat

INFORMAȚII
UTILE**Diagnostic genetic**

Acest termen denotă asocierea sau lipsa de asociere a rezultatului testului genetic cu o anumită afecțiune, în termeni de risc crescut. Un rezultat **POZITIV** denotă asocierea unei variații genetice cu un risc crescut pentru o anumită afecțiune. Un rezultat **Negativ** denotă lipsa asocierii cu un risc crescut. Rezultatul de **Purtător** denotă faptul că, în general, o persoană nu are un risc crescut pentru o anumită afecțiune (asociat acelei variații genetice) dar că poate transmite acea variație genetică copiilor săi. O persoană cu rezultat **POZITIV** este întotdeauna și **purtătoare** pentru acea variație genetică.

Limite superioare tolerabile

Tabelul de la sfârșitul acestui raport prezintă limitele superioare tolerabile pentru fiecare nutrient, în funcție de vârstă și sex. Aceste limite reprezintă cantitățile zilnice maxime în care nutrienții pot fi consumați fără apariția unor efecte neplăcute sau adverse asupra sănătății. În anumite situații, și întotdeauna ca urmare a unei recomandări medicale, aceste limite tolerabile pot fi depășite pe termen scurt (zile sau săptămâni), și doar cu scopul unui tratament împotriva unei afecțiuni specifice. În cazuri rare, aceste limite pot fi depășite în mod continuu, dar numai la sfatul medicului, ca tratament agresiv împotriva unei afecțiuni cronice.

ND sau Nedeterminat

În anumite situații (1-2%) secvențierea nu poate identifica o secvență de ADN, probabil datorită unor mutații de vecinătate care interferează cu procesul de secvențiere utilizat de acest test. În această situație un genotip este declarat ND (nedeterminat). În alte situații, deși secvențierea este de succes, există posibilitatea ca anumite combinații genotipice (haplotipuri) să nu poată fi determinate, fie datorită ambiguității secvențelor sau deoarece o posibilă combinație haplotipică nu a fost încă descrisă.



INTERPRETARE

Deoarece pachetele 1-4 se referă la contexte diferite, este posibil ca anumite recomandări din cadrul pachetelor 1, 3 și 4 să difere față de cele ale pachetului 2. În această situație trebuie acordată prioritate recomandărilor din cadrul pachetelor 1, 3 sau 4. Aceasta deoarece pachetele 1, 3 și 4 se referă la situații speciale, fie fiziologice (sarcină sau efort fizic), fie patologice (pachetul 3). De aceea este necesar ca acest raport să fie interpretat de către un specialist care să aplice în context recomandările existente, în funcție de starea de sănătate și stilul de viață specifice dumneavoastră.

De asemenea, este foarte important ca cel care interpretează acest raport (dumneavoastră sau un specialist) să considere că și alți factori pot influența anumite riscuri de boală.

Este important de știut că toate secvențele genetice din acest test sunt declarate pe baza lanțului "forward" de ADN. De aceea anumite secvențe de ADN, binecunoscute în literatura de specialitate ca genotipuri declarate pe baza lanțului "reverse", vor fi adnotate diferit în acest raport. Un exemplu este binecunoscuta mutație C677T în gena MTHFR (rs1801133), declarată astfel pe baza lanțului "reverse", dar care în acest raport figurează ca G677A pe lanțul "forward". Declararea tuturor secvențelor în acest raport pe baza lanțului "forward" este făcută cu scopul de a ușura căutarea acestor variații genetice în bazele de date, pentru acei specialiști care doresc să afle mai multe amănunte.



Pachetul 1. Nutriția în contextul sarcinii

Acest pachet de determinări genetice are scopul de a identifica necesarul de nutrienți de care aveți nevoie în cazul în care sunteți însărcinată sau dacă alăptați. Deoarece structura genelor dumneavoastră contribuie la definirea acestui necesar, aceste teste genetice definesc necesarul nutritiv personalizat doar pentru dumneavoastră, care nu poate fi considerat adecvat unei alte persoane. Aceste recomandări personalizate sunt numai pentru dumneavoastră.



Care sunt beneficiile acestui pachet?



Multe dintre problemele apărute la naștere, și care influențează starea de sănătate a copilului nou-născut, se datorează nutriției din timpul sarcinii. Un exemplu este deficitul matern de foliați, asociat cu defecte de închidere a tubului neural. De asemenea, starea de sănătate a sugarului poate fi influențată de nutriția mamei în perioada alăptării.

Acest pachet oferă recomandări specifice dumneavoastră, în concordanță cu informațiile științifice obținute din multe studii publicate. În acest fel, prin optimizarea nutriției, puteți micșora considerabil riscul unor probleme de sănătate ale copilului dumneavoastră.

Ce trebuie să fac cu aceste rezultate?

Este important să realizați că nutriția este o știință complexă și, de aceea, este nevoie de sfatul unui specialist. Acest rezultat este foarte util nu doar dumneavoastră, ci și unui specialist în nutriție (fie medic sau nutriționist) care, pe baza acestui raport, poate alcătui un program alimentar adecvat nevoilor dumneavoastră specifice.

De aceea vă recomandăm să prezentați aceste rezultate medicului sau nutriționistului cu care dumneavoastră colaborați în aceste două perioade extrem de importante pentru dezvoltarea copilului dumneavoastră.





SUMAR

Recomandările rezultate în urma testelor acestui pachet sunt următoarele:

Insuficiența congenitală de lactază	În lipsa altor cauze, noul-născut poate consuma lapte de la mamă/formulă conținând lactoză.
Metabolismul tiaminei (vitamina B₁)	Aport zilnic de Tiamină de cel puțin 5 mg în timpul sarcinii și lactației.
Metabolismul adenozeinei	Nu există recomandări speciale în acest caz.
Metabolismul colinei	Aport zilnic de Colină de 1 g în timpul sarcinii și lactației. A nu se depăși 3 g/zi.
Metabolismul Vitaminei A	Nu există recomandări speciale în acest caz.
Metabolismul betainei	Nu există recomandări speciale în acest caz.
Metabolismul biotinei	Aport zilnic de Biotină de minimum 30 micrograme pe zi în timpul sarcinii și de minimum 35 micrograme pe zi în timpul lactației.
Metabolismul folaților	Suplimentare cu 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF) sau/și creșterea aportului alimentar de folați naturali, în funcție de sfatul specialistului.



VALORI NUTRIȚIONALE PERSONALIZATE

În urma analizei genetice personalizate folosind ADN-ul dumneavoastră, tabelul de mai jos (pagina următoare) identifică recomandările nutriționale asociate variațiilor genetice identificate (recomandări personalizate). Aceste recomandări sunt valabile doar pentru perioada sarcinii/lactației, și doar pentru dumneavoastră. Aceste recomandări pot fi modificate în prezența altor cauze (vezi pachetele 2, 3, 4).

Nu se recomandă depășirea valorilor maxime tolerabile prezentate la sfârșitul acestui raport.

Recomandările personalizate pentru **nutrienții marcați în albastru** sunt subiectul testării nutrigenetice din cadrul acestui pachet. Pentru restul nutrienților (**marcați în negru**) încă nu există suficiente date științifice care să justifice modificări ale recomandărilor standard, sau datele științifice existente încă nu au fost confirmate suficient*.

Ai grijă de copilul tău încă înainte de a se naște!



*Algoritmii folosiți în acest pachet țin cont de ultimele descoperiri științifice publicate în jurnale științifice de specialitate și evaluate în prealabil și independent de specialiști ("peer review"). Acești algoritmi sunt proprietatea intelectuală a companiei Advanced Nutrigenomics. Variațiile genetice incluse în acest pachet, precum și nutrienții pentru care sunt oferite valori personalizate, sunt rezultatul unei activități continue de evaluare a studiilor existente publicate.

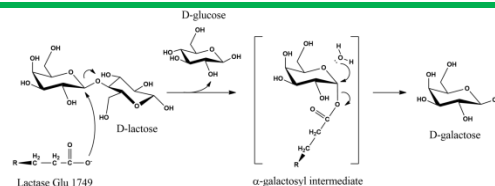


NUTRIENT	UNITĂȚI	RECOMANDĂRI STANDARD		RECOMANDĂRILE DUMNEAVOASTRĂ	
		Sarcină	Lactație	Sarcină	Lactație
Apă	L/zi	3	3,8	3	3,8
Carbohidrați	g/zi	175	175	175	175
Fibre	g/zi	28	29	28	29
Acid linoleic	g/zi	13	13	13	13
Acid α -linolenic	g/zi	1,4	1,3	1,4	1,3
Proteine	g/zi	71	71	71	71
Vitamina A	μ g/zi	770	1300	770	1300
Vitamina C	mg/zi	85	120	85	120
Vitamina D	μ g/zi	15	15	15	15
Vitamina E	mg/zi	15	19	15	19
Vitamina K	μ g/zi	90	90	90	90
Tiamină	mg/zi	1,4	1,4	5	5
Riboflavină	mg/zi	1,4	1,6	1,4	1,6
Niacină	mg/zi	18	17	18	17
Vitamina B6	mg/zi	1,9	2	1,9	2
Folați	μ g UEF/zi	600	500	*S	*S
Vitamina B12	μ g/zi	2,6	2,8	2,6	2,8
Acid pantotenic	mg/zi	6	7	6	7
Betaină¹	mg/zi	-	-	-	-
Biotină	μ g/zi	30	35	30	35
Colină	mg/zi	450	550	1000	1000
Calciu	mg/zi	1000	1000	1000	1000
Crom	μ g/zi	30	45	30	45
Cupru	μ g/zi	1000	1300	1000	1300
Fier	mg/zi	27	9	27	9
Fluor	mg/zi	3	3	3	3
Fosfor	mg/zi	700	700	700	700
Iod	μ g/zi	220	290	220	290
Magneziu	mg/zi	350	310	350	310
Mangan	mg/zi	2	2,6	2	2,6
Molibden	μ g/zi	50	50	50	50
Seleniu	μ g/zi	60	70	60	70
Zinc	mg/zi	11	12	11	12
Potasiu	g/zi	4,7	5,1	4,7	5,1
Sodiu	g/zi	1,5	1,5	1,5	1,5
Clor	g/zi	2,3	2,3	2,3	2,3

L (litri), g (grame), mg (miligrame), μ g (micrograme, mcg), UEF (unități echivalente de folat, DFE)
 *S = consultă un specialist (medicul ginecolog sau obstetrician, în lipsa acestuia medicul de familie).
¹Pentru betaină nu există recomandări standard.



INSUFICIENȚA CONGENITALĂ DE LACTAZĂ



Test 1

Locus	Genă	Genotip
rs121908936	LCT	A/A

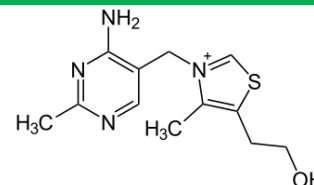
Rezoluție

Acest genotip al părintelui nu prezintă risc de alactazie congenitală pentru noul-născut.

Gena *LCT* controlează procesul de hidroliză („digestie”) a lactozei. Un părinte purtător a variației genetice T o poate transmite copilului său. În cazul în care noul-născut are două variații genetice T (genotip T/T), acesta poate dezvolta alactazie congenitală.

Recomandare:

În lipsa altor cauze, noul-născut poate consuma lapte de la mamă/formulă conținând lactoză.

METABOLISMUL TIAMINEI (vitamina B₁)

Test 2

Locus	Genă	Genotip
rs228584	TPK1	C/T

Rezoluție

Acest genotip matern necesită un aport crescut de Tiamină (Vitamina B1) în timpul sarcinii.

Gena *TPK1* controlează conversia tiaminei la tiamin-pirofosfat. Mamele purtătoare a variației genetice C au un risc crescut de a da naștere unor copii cu greutate mai mică decât valorile medii considerate normale.

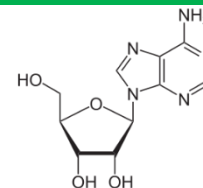
Recomandare:

Aport zilnic de Tiamină de cel puțin 5 mg în timpul sarcinii și lactației.

Alimente bogate în Tiamină (Vitamina B1) includ: **carne de vacă, ficat, lapte praf, nuci, portocale, carne de porc, ouă, mazăre, fasole uscată, drojdie de bere.**



METABOLISMUL ADENOZINEI



Test 3

Locus	Genă	Genotip
rs6031682	ADA	G/G

Rezoluție

Acest genotip matern nu necesită monitorizarea aportului de adenzină din alimente în timpul sarcinii.

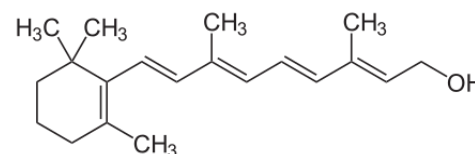
Gena *ADA* controlează metabolizarea adenzinei. Mamele purtătoare a două copii ale genei conținând variația genetică C (genotip C/C) au un risc crescut de a da naștere unor copii cu defecte de închidere a tubului neural, posibil datorită acumulării de deoxiadenzină.

Recomandare:

Nu există recomandări speciale în acest caz.

Alimente bogate în purine (inclusiv adenzină și adenină) includ: **organe de animal, carne (inclusiv vânat, porc, miel, vacă), pește, germeni de grâu.**

METABOLISMUL VITAMINEI A



Test 4

Locus	Genă	Genotip
rs7169289	ALDH1A2	G/A

Rezoluție

Acest genotip matern nu modifică recomandările generale pentru aportul de Vitamină A în timpul sarcinii.

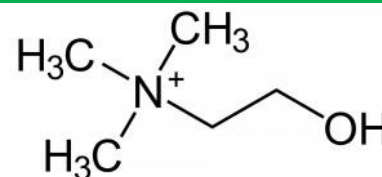
Gena *ALDH1A2* sintetizează acid retinoic din retinaldehidă. Mamele purtătoare a două copii a genei conținând variația genetică A (genotip A/A) au un risc crescut de a da naștere unor copii cu defecte de închidere a tubului neural.

Recomandare:

Nu există recomandări speciale în acest caz.



METABOLISMUL COLINEI



Test 5

Locus	Genă	Genotip
rs7946	PEMT	C/T

Rezoluție

Acest genotip matern nu modifică recomandările generale pentru aportul de Colină în timpul sarcinii.

Gena *PEMT* controlează sinteza endogenă de colină. Mamele purtătoare a două copii a genei conținând variația genetică C (genotip C/C) au un risc crescut de a da naștere unor copii cu defecte de închidere a tubului neural.

Test 6

Locus	Genă	Genotip
rs7639752	PCYT1A	A/A

Rezoluție

Acest genotip matern necesită un aport crescut de Colină în timpul sarcinii.

Gena *PCYT1A* este implicată în controlul sintezei endogene de fosfatidil-colină. Mamele purtătoare de genotip G/A sau A/A au un risc crescut de a da naștere unor copii cu defecte de închidere a tubului neural la nivelul gurii și feței.

Test 7 (interacție gene)

Locus	Genă	Genotip
rs6445606	CHDH	C/T
rs3764897	PLD2	G/A
CHDH x PLD2:		Favorabilă

Rezoluție

Acest rezultat nu modifică recomandările generale pentru aportul de Colină în timpul sarcinii.

Genele *CHDH* și *PLD2* sunt implicate în metabolizarea colinei. Mamele purtătoare de genotip T/T (pentru *CHDH*) și genotip G/G (pentru *PLD2*) au un risc crescut de a da naștere unor copii cu ageneză dentară.

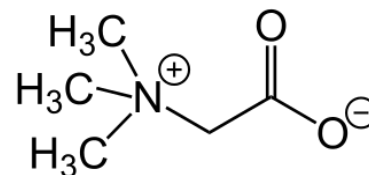
Recomandare:

Aport zilnic de Colină de 1 g în timpul sarcinii și lactației. A nu se depăși 3 g/zi.

Alimente bogate în colină includ: **carne (pui, vacă, porc), pește, lactate, orez, ouă.**



METABOLISMUL BETAINEI



Test 8

Locus	Genă	Genotip
rs6445606	CHDH	C/T

Rezoluție

Acest genotip matern nu necesită monitorizarea aportului de Betaină în timpul sarcinii și lactației.

Gena *CHDH* controlează sinteza de betaină din colină. Mamele purtătoare a două copii conținând variația genetică T (genotip T/T) au un risc crescut de a da naștere unor copii cu agenezie dentară.

Test 9

Locus	Genă	Genotip
rs526264	BHMT2	A/A

Rezoluție

Acest genotip matern nu necesită monitorizarea aportului de Betaină în timpul sarcinii și lactației.

Test 10

Locus	Genă	Genotip
rs625879	BHMT2	A/A

Rezoluție

Acest genotip matern nu necesită monitorizarea aportului de Betaină în timpul sarcinii și lactației.

Gena *BHMT2* este una dintre cele două gene (împreună cu gena *BHMT*) care controlează transferul unui grup metil de la betaină la homocisteină, rezultând metionină. Mamele purtătoare de genotip T/T (rs526264) sau genotip C/C (rs625879) au un risc crescut de a da naștere unor copii cu agenezie dentară.

Test 11

Locus	Genă	Genotip
rs7356530	BHMT	G/G

Rezoluție

Acest genotip matern nu necesită monitorizarea aportului de Betaină în timpul sarcinii și lactației.

Test 12

Locus	Genă	Genotip
rs600473	BHMT	G/G

Rezoluție

Acest genotip matern nu necesită monitorizarea aportului de Betaină în timpul sarcinii și lactației.

Test 13

Locus	Genă	Genotip
rs3733890	BHMT	G/A

Rezoluție

Acest genotip matern nu necesită monitorizarea aportului de Betaină în timpul sarcinii și lactației.

Continuarea la pagina următoare...



...Continuare Betaină

Gena *BHMT* este una dintre cele două gene (împreună cu gena *BHMT2*) care controlează transferul unui grup metil de la betaină la homocisteină, rezultând metionină. Mamele purtătoare de genotip A/A (rs7356530), genotip T/T (rs600473) sau genotip G/G (rs3733890) au un risc crescut de a da naștere unor copii cu agenezie dentară.

Recomandare:

Nu există recomandări speciale în acest caz.

Alimente bogate în betaină includ: **tărâțe de grâu, quinoa, sfeclă roșie, spanac.**

METABOLISMUL BIOTINEI

Test 14

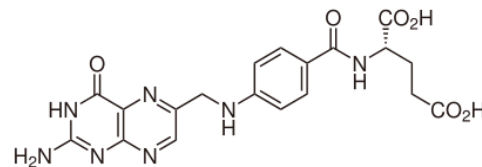
Locus	Genă	Genotip	Referință	Mutație	Diagnostic genetic
rs80338685	BTD	A/A	A/A	C	Negativ
rs80338686	BTD	C/C	C/C	T	Negativ
rs13078881	BTD	G/G	G/G	C	Negativ
rs13073139	BTD	G/G	G/G	A	Negativ

Gena *BTD* controlează reciclarea biotinei (vitaminei B7, vitaminei H), adică eliberarea biotinei din proteinele alimentare. Forma liberă a biotinei este apoi utilizată în cadrul diverselor procese metabolice care contribuie la metabolizarea proteinelor, acizilor grași și a glucidelor. Mamele purtătoare ale uneia sau mai multor mutații (diagnostic genetic **POZITIV**) pot suferi, cu grade de severitate diferite, de deficit de biotinidază, o boală care începe să se manifeste la noul-născut sau la copilul mic. Depistată la timp, această boală poate fi tratată cu succes utilizând biotină.

Este necesar ca, în cazul în care există un diagnostic genetic **POZITIV** pentru oricare dintre mutațiile de mai sus, să vă adresați medicului dumneavoastră pentru stabilirea unei strategii de prevenție sau de diminuare a deficitului de biotinidază, care poate afecta dezvoltarea copilului dumneavoastră.



METABOLISMUL FOLAȚILOR



Test 15

Locus	Genă	Genotip
rs1801133	MTHFR	G/A

Rezoluție

Acest genotip matern necesită un aport crescut de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF) în timpul sarcinii și lactației.

Gena *MTHFR* controlează sinteza endogenă de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF, forma activă a folaților). Mamele purtătoare a variației genetice A (cunoscută și ca variația C677T) pot transmite această variație genetică fătului, care are un risc crescut de a se naște cu defecte de închidere a tubului neural.

Test 16

Locus	Genă	Genotip
rs2295083	MTHFD1L	G/A

Rezoluție

Acest genotip matern necesită un aport crescut de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF) în timpul sarcinii și lactației.

Gena *MTHFD1L* controlează sinteza de tetrahidrofolat. Mamele purtătoare a variației genetice A au un risc crescut de a naște copii cu defecte de închidere a tubului neural.

Test 17

Locus	Genă	Genotip
rs70991108	DHFR	In/In

Rezoluție

Acest genotip matern nu modifică recomandările generale pentru aportul de Folați în timpul sarcinii.

Gena *DHFR* controlează sinteza de acid tetrahidrofolic din acid dihidrofolic. Mamele purtătoare a variației genetice Del (deleția a 19 baze nucleotidice) au un risc crescut de a naște copii cu defecte de închidere a tubului neural.

Continuarea la pagina următoare...



...Continuare Folați

Test 18

Locus	Genă	Genotip
rs17803441	SLC25A32	C/C

Rezoluție

Acest genotip matern nu modifică recomandările generale pentru aportul de Folați în timpul sarcinii.

Gena *SLC25A32* (sinonime *MFT*, *MFTC*) controlează transportul folaților în mitocondrii. Mamele purtătoare a variației genetice T au un risc crescut de a da naștere unor copii cu defecte de închidere a tubului neural.

Test 19 (interacție gene)

Locus	Genă	Genotip
rs2236225	MTHFD1	G/G
rs1805087	MTR	A/A
rs1051266	RFC1	C/C
MTHFD x MTR x RFC1:		Favorabilă

Rezoluție

Rezultatul acestei interacțiuni nu modifică recomandările generale pentru aportul de Folați în timpul sarcinii.

Gena *MTHFD1* este implicată în metabolismul folaților în mai multe căi metabolice. Gena *MTR* controlează sinteza metioninei din homocisteină, cu ajutorul 5-MTHF. Gena *RFC1* controlează transportul intracelular al folaților. Mamele care au un rezultat nefavorabil al interacțiunii dintre aceste trei genotipuri au un risc crescut de a naște prematur.

Recomandare:

Suplimentare cu 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF) sau/și creșterea aportului alimentar de folați naturali, în funcție de sfatul specialistului.

Alimente bogate în folați includ: **lintea, fasolea și mazărea uscată, legumele cu frunze verzi.**





Pachetul 2. Nutriția la adult

Acest pachet de determinări genetice are scopul de a identifica necesarul de nutrienți de care aveți nevoie la vârsta adultă. Deoarece structura genelor dumneavoastră contribuie la definirea acestui necesar, aceste teste genetice definesc necesarul nutritiv personalizat doar pentru dumneavoastră, care nu poate fi considerat adecvat unei alte persoane. Aceste recomandări personalizate sunt numai pentru dumneavoastră.



Care sunt beneficiile acestui pachet?



Multe dintre problemele apărute în timpul vieții, și care vă influențează starea de sănătate, se datorează nutriției de zi cu zi. Nutriția personalizată, atunci când este corelată cu structura genelor dumneavoastră, reprezintă principala modalitate de a preveni multe dereglări și boli metabolice, inclusiv diabetul zaharat de tip 2, obezitatea, hepatosteatoza, osteoporoza, precum și scăderea prematură a capacităților cognitive și a memoriei.

Acest pachet oferă recomandări specifice dumneavoastră, în concordanță cu informațiile științifice obținute din multe studii publicate. În acest fel, prin optimizarea nutriției, puteți micșora considerabil riscul unor probleme de sănătate care ar putea apărea în cursul vieții.

Ce trebuie să fac cu aceste rezultate?

Este important să realizați că nutriția este o știință complexă și, de aceea, este nevoie de sfatul unui specialist. Acest rezultat este foarte util nu doar dumneavoastră, ci și unui specialist în nutriție (fie medic sau nutriționist) care, pe baza acestui raport, poate alcătui un program alimentar adecvat nevoilor dumneavoastră specifice.

De aceea vă recomandăm să prezentați aceste rezultate medicului sau nutriționistului cu care dumneavoastră colaborați.





SUMAR

Recomandările rezultate în urma testelor acestui pachet sunt următoarele:

Consumul de alcool

Limitarea consumului de alcool la maximum 5 g/zi (total alcool 100%).

Consumul de cafea

Limitarea consumului de cafea la maximum 250 ml/zi (echivalent cafea filtru) sau echivalent cafeină conținută în alte băuturi (tip Cola, băuturi energizante, etc.). Alternativ se poate consuma cafea decafeinată (maximum 1000 mL/zi echivalent cafea filtru). O ceașcă de cafea (tip european) este echivalentă cu 250 ml cafea filtru (sau "1 cup" tip american).

Consumul de lactoză

Restricționați total sau parțial consumul de lactoză, după sfatul nutriționistului. Excepție pot face copii de vârstă mică în cazul în care nu prezintă simptome de intoleranță la lactoză.

Biotina

Aport zilnic de Biotină de minimum 30 micrograme pe zi.

Acizi grași nesaturați omega-6 și omega-3

ACIZI GRAȘI OMEGA-6 (N6)		ACIZI GRAȘI OMEGA-3 (N3)		RAPORT N6/N3
Acid linoleic (LA)	<8 g/zi	Acid alfa-linolenic (ALA)	>1,1 g/zi	
		Acid eicosapentaenoic (EPA)	>0,4 g/zi	
		Acid docosahexaenoic (DHA)	>0,88 g/zi	
				<10

Vitamina A

Aport nutritiv de Vitamina A și precursori de minimum 700 micrograme/zi (echivalent retinol).

Vitamin B₂ (riboflavină)

Aport nutritiv de Vitamina B2 de minimum 2,2 miligrame/zi.

Vitamina B₃ (niacină)

Aport nutritiv de Vitamina B3 de minimum 21 miligrame/zi.

Vitamina B₁₂

Aport nutritiv de Vitamina B12 de minimum 4,8 micrograme/zi.

Vitamina C

Aport nutritiv de Vitamina C de minimum 75 miligrame/zi.

Vitamina D

Aport nutritiv de Vitamina D de minimum 15 micrograme/zi (echivalent colecalciferol). 1 microgram colecalciferol = 40 IU Vitamina D.

Continuare la pagina următoare...



...continuare SUMAR.

Vitamina E	Aport nutritiv de Vitamina E de minimum 30 miligrame/zi (echivalent alfa-tocoferol).
Vitamina K	Aport nutritiv de Vitamina K de aproximativ 120 micrograme/zi.
Betaină	Nu există recomandări speciale în acest caz.
Colină	Aport nutritiv zilnic de Colină de minimum 425 miligrame.
Folați	Aport zilnic de Folați de minimum 400 UEF sub formă de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF) sau folați naturali din alimente.
Calciu	Aport zilnic de Calciu de minimum 1250 miligrame.
Fier	Aport zilnic de Fier de minimum 20 miligrame.
Magneziu	Aport zilnic de Magneziu de minimum 380 miligrame.
Seleniu	Aport zilnic de Seleniu de minimum 85 micrograme.
Zinc	Aport zilnic de Zinc de minimum 8 miligrame.



VALORI NUTRIȚIONALE PERSONALIZATE

În urma analizei genetice personalizate folosind ADN-ul dumneavoastră, tabelul de mai jos (pagina următoare) identifică recomandările nutriționale asociate variațiilor genetice identificate (recomandări personalizate). Aceste recomandări sunt valabile doar pentru vârsta adultă, și doar pentru dumneavoastră. Aceste recomandări pot fi modificate în prezența altor cauze (vezi pachetele 1, 3, 4).

Nu se recomandă depășirea valorilor maxime tolerabile prezentate la sfârșitul acestui raport.

Recomandările personalizate pentru **nutrienții marcați în albastru** sunt subiectul testării nutrigenetice din cadrul acestui pachet. Pentru restul nutrienților (**marcați în negru**) încă nu există suficiente date științifice care să justifice modificări ale recomandărilor standard, sau datele științifice existente încă nu au fost confirmate suficient*.

Îmbunătățește-ți sănătatea...



...printr-o alimentație potrivită ție!

*Algoritmii folosiți în acest pachet țin cont de ultimele descoperiri științifice publicate în jurnale științifice de specialitate și evaluate în prealabil și independent de specialiști ("peer review"). Acești algoritmi sunt proprietatea intelectuală a companiei Advanced Nutrigenomics. Variațiile genetice incluse în acest pachet, precum și nutrienții pentru care sunt oferite valori personalizate, sunt rezultatul unei activități continue de evaluare a studiilor existente publicate.



NUTRIENT	UNITĂȚI	RECOMANDĂRI STANDARD	RECOMANDĂRILE DUMNEAVOASTRĂ
Apă	L/zi	2,7	2,7
Carbohidrați	g/zi	130	130
Fibre	g/zi	25	25
Acid linoleic	g/zi	12	<8
Acid α -linolenic	g/zi	1,1	>1,1
Proteine	g/zi	46	46
Vitamina A	μ g/zi	700	700
Vitamina C	mg/zi	75	75
Vitamina D	μ g/zi	15	15
Vitamina E	mg/zi	15	30
Vitamina K	μ g/zi	90	120
Tiamină	mg/zi	1,1	1,1
Riboflavină	mg/zi	1,1	2,2
Niacină	mg/zi	14	21
Vitamina B6	mg/zi	1,3	1,3
Folați	μ g UEF/zi	400	*400
Vitamina B12	μ g/zi	2,4	4,8
Acid pantotenic	mg/zi	5	5
Betaină	mg/zi	-	-
Biotină	μ g/zi	30	30
Colină	mg/zi	425	425
Calciu	mg/zi	1000	1250
Crom	μ g/zi	25	25
Cupru	μ g/zi	900	900
Fier	mg/zi	18	20
Fluor	mg/zi	3	3
Fosfor	mg/zi	700	700
Iod	μ g/zi	150	150
Magneziu	mg/zi	320	380
Mangan	mg/zi	1,8	1,8
Molibden	μ g/zi	45	45
Seleniu	μ g/zi	55	85
Zinc	mg/zi	8	8
Potasiu	g/zi	4,7	4,7
Sodiu	g/zi	1,5	1,5
Clor	g/zi	2,3	2,3

L (litri), g (grame), mg (miligrame), μ g (micrograme, mcg), UEF (unități echivalente de folat, DFE)

* = sub formă de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF).

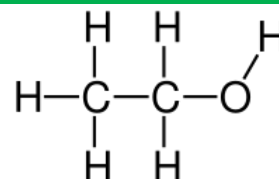
** = sub formă de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF). A se evita consumul de acid folic.

*S = consultă un specialist (specialist în boli metabolice, în lipsa acestuia medicul de familie).

¹Pentru betaină nu există recomandări standard.



CONSUMUL DE ALCOOL



Test 20 (interacție gene)

Locus	Genă	Genotip
rs1230025	ADH1	A/A
rs1694166 7	ALDH2	C/T
ADH1 x ALDH2:		Nefavora bilă

Rezoluție

Rezultatul acestei interacțiuni recomandă limitarea consumului de alcool la maximum 5 g alcool/zi.

Gena *ADH1* controlează metabolizarea alcoolului la aldehydă acetică. Gena *ALDH2* controlează metabolizarea aldehydei acetice la acid acetic. Existența în același individ a variației genetice A (*ADH1*) și a variației genetice T (*ALDH2*) conferă un risc crescut de cancer gastric la un consum de alcool mai mare de 5 g/zi.

Test 21 (haplotip ADH1)

Locus	Genă	Genotip
rs1230025	ADH1	A/A
rs1312309 9	ADH1	G/G
rs17033	ADH1	T/C
rs1313390 8	ADH1	T/T
Haplotip AGTT:		Prezent

Rezoluție

Acest haplotip recomandă limitarea consumului de alcool la maximum 5 g alcool/zi.

Haplotipul AGTT este asociat unui risc crescut de apariție a cancerului gastric la un consum de alcool mai mare de 5 g/zi.

Test 22 (haplotip ALDH2)

Locus	Genă	Genotip
rs1694166 7	ALDH2	C/T
rs886205	ALDH2	A/A
rs968529	ALDH2	C/C
Haplotip CGT:		Absent

Rezoluție

Acest rezultat nu recomandă definirea unei limite exacte a consumului zilnic de alcool. Alcoolul trebuie consumat cu moderație în orice situație.

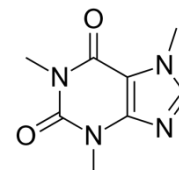
Haplotipul CGT este asociat unui risc crescut de apariție a cancerului gastric la un consum de alcool mai mare de 5 g/zi.

Recomandare:

Limitarea consumului de alcool la maximum 5 g/zi (total alcool 100%).



CONSUMUL DE CAFEA



Test 23

Locus	Genă	Genotip
rs762551	CYP1A2	C/A

Rezoluție

Acest genotip necesită limitarea consumului de cafea (cafeină).

Gena *CYP1A2* controlează metabolizarea cafeinei. Persoanele purtătoare a variației genetice C au un risc crescut de infarct miocardic dacă consumă mai mult de o ceașcă de cafea pe zi (sau echivalent cafeină).

Recomandare:

Limitarea consumului de cafea la maximum 250 ml/zi (echivalent cafea filtru) sau echivalent cafeină conținută în alte băuturi (tip Cola, băuturi energizante, etc.). Alternativ se poate consuma cafea decafeinată (maximum 1000 mL/zi echivalent cafea filtru). O ceașcă de cafea (tip european) este echivalentă cu 250 ml cafea filtru (sau "1 cup" tip american).

DEFICIENȚA PRIMARĂ DE LACTAZĂ

Test 24

Locus	Genă	Genotip	Referință	Mutație	Diagnostic genetic
rs4988235	MCM6	G/A	A/A	G	PURTĂTOR
rs182549	MCM6	C/T	T/T	C	PURTĂTOR

Gena *MCM6* controlează expresia genei *LCT*. *LCT* controlează sinteza de lactază, o enzimă necesară pentru digestia laptelui care conține lactoză. Purtătorii unor variații genetice în gena *MCM6* pot dezvolta (mai ales dacă sunt homozigoți pentru cel puțin una dintre aceste variații genetice: G/G, respectiv C/C) intoleranță la lactoză, care începe să se manifeste, în general, în perioada de sfârșit a copilăriei sau la maturitate. Un diagnostic genetic **POZITIV** indică o probabilitate mare ca persoana să dezvolte în cursul vieții intoleranță la lactoză. Un diagnostic genetic de PURTĂTOR, în general nu este însoțit de manifestări de intoleranță la lactoză, dar persoana PURTĂTOR poate transmite această variație genetică copiilor săi. Intoleranța la lactoză poate fi ușor prevenită prin limitarea drastică sau completă a consumului de lactate nefermentate. Se pot consuma produse lactate fermentate (brânzeturi fermentate, iaurt, lapte bătut, chefir, etc.) sau lapte fără lactoză.

Este necesar ca, în cazul în care există un diagnostic genetic **POZITIV** pentru una dintre variațiile genetice de mai sus, să vă adresați nutriționistului dumneavoastră pentru stabilirea unei liste de alimente care ar trebui evitate și pentru oferirea unor alternative alimentare.



BIOTINA

Test 25

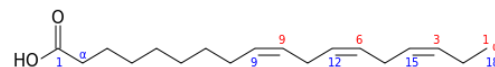
Locus	Genă	Genotip	Referință	Mutație	Diagnostic genetic
rs80338685	BTD	A/A	A/A	C	Negativ
rs80338686	BTD	C/C	C/C	T	Negativ
rs13078881	BTD	G/G	G/G	C	Negativ
rs13073139	BTD	G/G	G/G	A	Negativ

Gena *BTD* controlează reciclarea biotinei (vitaminei B7, vitaminei H), adică eliberarea biotinei din proteinele alimentare. Forma liberă a biotinei este apoi utilizată în cadrul diverselor procese metabolice care contribuie la metabolizarea proteinelor, acizilor grași și a glucidelor. Persoanele purtătoare a uneia sau mai multor mutații (diagnostic genetic **POZITIV**) pot suferi, cu grade de severitate diferite, de deficit de biotinidază, o boală care începe să se manifeste la noul-născut sau la copilul mic. Depistată la timp, această boală poate fi tratată cu succes utilizând biotină.

Este necesar ca, în cazul în care există un diagnostic genetic **POZITIV** pentru oricare dintre mutațiile de mai sus, să vă adresați medicului dumneavoastră pentru stabilirea unei strategii de prevenție sau de diminuare a deficitului de biotinidază.



ACIZI GRAȘI NESATURAȚI OMEGA-6 ȘI OMEGA-3



Test 26 (haplotip FADS1/FADS2)

Locus	Genă	Genotip	Locus	Genă	Genotip
rs174544	FADS1	C/A	rs174562	FADS1/2	A/G
rs174545	FADS1	C/G	rs174564	FADS2	A/G
rs174546	FADS1	C/T	rs28456	FADS2	A/G
rs174547	FADS1	T/C	rs174566	FADS2	A/G
rs174548	FADS1	C/G	rs174567	FADS2	#N/A
rs174549	FADS1	G/A	rs174568	FADS2	C/T
rs174550	FADS1	T/C	rs99780	FADS2	C/T
rs174551	FADS1	ND	rs1535	FADS2	A/G
rs174553	FADS1	A/G	rs174574	FADS2	A/C
rs174554	FADS1	A/G	rs174576	FADS2	C/A
rs174555	FADS1	T/C	rs174577	FADS2	C/A
rs174556	FADS1	C/T	rs174578	FADS2	T/A
rs174560	FADS1/2	T/C	rs174580	FADS2	A/G
rs174561	FADS1/2	T/C	rs174581	FADS2	G/A

Haplotip D:
Prezent

REZOLUȚIE

Prezența haplotipului D modifică necesarul nutritiv de acizi grași nesaturați omega-3 și omega-6.

Genele *FADS1* și *FADS2* controlează rata de desaturare a acizilor grași și sinteza de acizi grași omega-3 și omega-6. Persoanele purtătoare a haplotipului D au un risc crescut de apariție a unor boli coronariene, în lipsa suplimentării cu acizi grași omega-3.

Test 27 (haplotip SIRT1)

Locus	Genă	Genotip
rs7069102	SIRT1	G/G
rs2273773	SIRT1	T/T
rs3818292	SIRT1	A/A
Haplotip CCG/GTA:		GTA

Rezoluție

Rezultatul acestui test nu indică modificarea raportului recomandat în general de acizi grași omega-6/omega-3.

Gena *SIRT1* controlează activarea unor receptori celulari asupra cărora acționează acizii grași nesaturați. Prezența haplotipurilor CCG sau GTA la bărbați, sau a haplotipului CCG la femei, conferă acestora un risc crescut de a avea nivele ridicate de colesterol LDL, în funcție de aportul nutritiv al acizilor grași omega-6 și omega-3.

Continuarea la pagina următoare...



...Continuare acizi grași nesaturați.

Test 28 (haplotip SREBF1)

Locus	Genă	Genotip
rs2297508	SREBF1	C/G
rs11656665	SREBF1	G/A
Haplotip GG:		Prezent

Rezoluție

[Prezența acestui haplotip modifică recomandările privind aportul de acizi grași omega-6 la femeile cu vârsta de peste 55 ani.]

Gena SREBF1 (SREBP1) controlează transcripția receptorului de LDL. Prezența haplotipului GG la femeile aflate la menopauză și în vârstă de peste 55 ani contraindică consumul de acid linoleic (precursor al acizilor grași omega-6), asociat cu creșterea riscului de boli coronariene.

Recomandare:

Tabelul de mai jos indică valorile recomandate ale aportului nutritiv (inclusiv suplimente alimentare) de acizi grași nesaturați omega-6 și omega-3, precum și raportul maxim dintre omega-6 și omega-3. Aceste valori sunt specifice doar dumneavoastră.

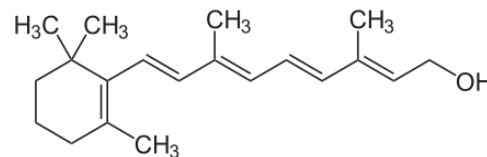
ACIZI GRAȘI OMEGA-6 (N6)		ACIZI GRAȘI OMEGA-3 (N3)		RAPORT N6/N3
Acid linoleic (LA)	<8 g/zi	Acid alfa-linolenic (ALA)	>1,1 g/zi	
		Acid eicosapentaenoic (EPA)	>0,4 g/zi	
		Acid docosahexaenoic (DHA)	>0,88 g/zi	
				<10

Alimente bogate în acizi grași nesaturați **omega-3** includ **peștele** (în special macrou, somon, cod, hering, sardine, hamsii), **scoici**, **semințe/ulei de in**, **nuci**, **alune și migdale (diverse varietăți)**, **semințe de chia**.

Alimente bogate în acizi grași nesaturați **omega-6** includ **uleiul de porumb**, **uleiul de floarea soarelui**, **uleiul de avocado**, **uleiul de soia**.



VITAMINA A



Test 29 (haplotip SCARB1)

Locus	Genă	Genotip
rs5888	SCARB1	A/A
rs4238001	SCARB1	C/C
rs61932577	SCARB1	G/G
Haplotip GCA:		Absent

Rezoluție

Acest rezultat nu modifică recomandările generale privind aportul nutritiv de Vitamină A.

Gena *SCARB1* controlează absorbția intestinală a unor precursori de Vitamină A. Prezența haplotipului GCA necesită un aport nutritiv crescut ai acestor precursori.

Test 30 (haplotip CD36)

Locus	Genă	Genotip
rs1984112	CD36	A/A
rs1761667	CD36	A/A
rs1527479	CD36	C/C
rs1527483	CD36	G/G
rs13230419	CD36	C/C
Haplotip GGTGC:		Absent

Rezoluție

Acest rezultat nu modifică recomandările generale privind aportul nutritiv de Vitamină A.

Gena *CD36* controlează transportul intracelular a unor precursori de Vitamină A. Prezența haplotipului GGTGC necesită un aport nutritiv crescut ai acestor precursori.

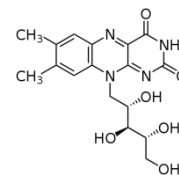
Recomandare:

Aport nutritiv de Vitamină A și precursori de minimum 700 micrograme/zi (echivalent retinol).

Alimente bogate în Vitamină A sau precursori de Vitamină A includ **cartofi dulci, morcovi, salată, caise uscate, pepene galben, pește, ficat.**



VITAMINA B₂ (RIBOFLAVINĂ)



Test 31

Locus	Genă	Genotip
rs1801133	MTHFR	G/A
rs1801394	MTRR	A/A
rs1532268	MTRR	C/T

Rezoluție

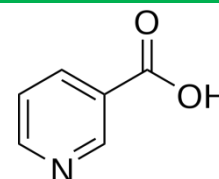
Acest rezultat recomandă un aport nutritiv crescut de Vitamină B2.

Gena *MTHFR* controlează sinteza endogenă de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF, forma activă a folaților). Prezența variației genetice A necesită un aport nutritiv crescut de Vitamină B2 pentru controlul nivelului de homocisteină. Gena *MTRR* este, de asemenea, implicată în menținerea nivelelor de homocisteină, în corelație cu Vitamină B2. Prezența variațiilor genetice G (rs1801394) sau T (rs1532268) se corelează cu un risc crescut de hiperhomocisteinemie în lipsa unui aport crescut de Vitamină B2.

Recomandare:

Aport nutritiv de Vitamină B2 de minimum 2,2 miligrame/zi.

Alimente bogate în Vitamină B2 includ **ouă, carne slabă, lapte, brocoli, banane, suc de prune, asparagus.**

VITAMINA B₃ (NIACINĂ)

Test 32 (haplotip SIRT1)

Locus	Genă	Genotip
rs7895833	SIRT1	A/A
rs1467568	SIRT1	G/G
rs497849	SIRT1	C/C
Haplotip AGC:		Prezent

Rezoluție

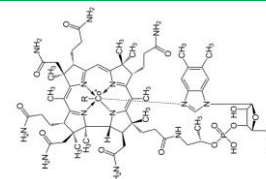
Prezența acestui haplotip necesită un aport nutritiv crescut de Vitamină B3.

Gena *SIRT1* este implicată în controlul rezistenței la insulină. Niacina are rol de cofactor necesar în activitatea catalitică a proteinei SIRT1. Persoanele purtătoare a haplotipului AGC au un risc crescut de deces în condițiile unui aport insuficient de Vitamină B3.

Recomandare:

Aport nutritiv de Vitamină B3 de minimum 21 miligrame/zi.

Alimente bogate în Vitamină B3 includ **carne de curcan, piept de pui, alune, ciuperci, ficat, ton, mază verde, carne de vită (hrănită prin pășunat).**

VITAMINA B₁₂ (COBALAMINĂ)

Test 33 (haplotip FUT2)

Locus	Genă	Genotip
rs492602	FUT2	A/G
rs602662	FUT2	G/A
Haplotip AG:		Prezent

Rezoluție

Prezența acestui haplotip necesită un aport nutritiv crescut de Vitamină B₁₂.

Gena *FUT2* este asociată (printr-un mecanism incomplet elucidat) cu capacitatea de absorbție a Vitaminei B₁₂ din intestin. Prezența haplotipului AG este asociată cu valori mici ale concentrației sanguine de Vitamină B₁₂.

Test 34 (haplotip MTHFR)

Locus	Genă	Genotip
rs1537514	MTHFR	G/G
rs2274976	MTHFR	C/C
Haplotip (bloc H1) GC:		Prezent

Rezoluție

Prezența acestui haplotip necesită un aport nutritiv crescut de Vitamină B₁₂.

Gena *MTHFR* controlează sinteza endogenă de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF, forma activă a folatilor). Vitamină B₁₂ este folosită drept co-factor la utilizarea 5-MTHF pentru sinteza de metionină. Haplotipul GC este asociat cu valori crescute ale homocisteinei în lipsa unui aport crescut de Vitamină B₁₂.

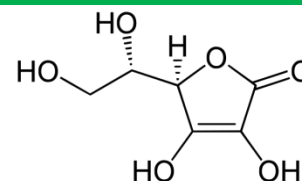
Recomandare:

Aport nutritiv de Vitamină B₁₂ de minimum 4,8 micrograme/zi.

Alimente bogate în Vitamină B₁₂ includ **scoici, carnea și ficatul de vacă, carnea de curcan, carnea de pui, crustacee, somon, ouă, păstrăv.**



VITAMINA C (ACID ASCORBIC)



Test 35

Locus	Genă	Genotip
rs11950646	SLC23A1	G/A
rs33972313	SLC23A1	C/C

Rezoluție

Acest rezultat nu modifică recomandările generale privind aportul nutritiv de Vitamină C.

Gena *SLC23A1* (cunoscută și ca *SLC23A2*) controlează absorbția intestinală și transportul intracelular al Vitaminei C (acidul ascorbic). Persoanele purtătoare ale genotipurilor G/G (rs11950646) sau C/T ori T/T (rs33972313) au un risc crescut de deficit al vitaminei C în lipsa unui aport crescut al acesteia.

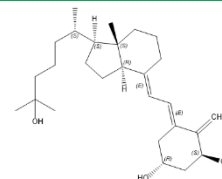
Recomandare:

Aport nutritiv de Vitamină C de minimum 75 miligrame/zi.

Alimente bogate în Vitamină C includ **căpșunile, fructele citrice (lămâi, portocale, grapefruit, lime), papaya, kiwi, guava, varză kale, varză de bruxelles, pepene roșu, pepene galben, brocoli, conopidă, roșii.**



VITAMINA D



Test 36 (haplotip CYP2R1)

Locus	Genă	Genotip
rs1074165 7	CYP2R 1	A/G
rs1076619 7	CYP2R 1	G/A
Combinatie haplotip:		12

Rezoluție

Această combinație de haplotipuri nu modifică recomandările generale privind aportul nutritiv de Vitamină D.

Gena *CYP2R1* controlează sinteza formei active de Vitamină D din precursorul său. Persoanele purtătoare ale combinațiilor "11" sau "33" au un risc crescut de a avea nivele scăzute ale formei active de Vitamină D, în lipsa unui aport nutritiv adecvat.

Test 37 (haplotip GC)

Locus	Genă	Genotip
rs1251263 1	GC	T/T
rs842999	GC	G/C
rs4588	GC	G/T
Combinatie haplotip:		23

Rezoluție

Această combinație de haplotipuri nu modifică recomandările generale privind aportul nutritiv de Vitamină D.

Gena *GC* controlează transportul sangvin al Vitaminei D către alte organe și țesuturi. Persoanele purtătoare ale combinațiilor "22", "45" sau "25" au un risc crescut de a avea nivele scăzute a formei active de Vitamină D, în lipsa unui aport nutritiv adecvat.

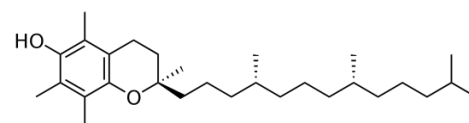
Recomandare:

Aport nutritiv de Vitamina D de minimum 15 micrograme/zi (echivalent coledalciferol). 1 microgram coledalciferol = 40 IU Vitamina D.

Alimente bogate în Vitamina D și precursori de Vitamină D includ **specii de pește gras (ton, macrou, somon, etc.), produse lactate fortificate cu Vitamina D, brânzeturi, ficat de vită, ouă.**



VITAMINA E



Test 38 (haplotip CD36)

Locus	Genă	Genotip
rs1984112	CD36	A/A
rs1527479	CD36	C/C
rs7755	CD36	G/G
rs1527483	CD36	G/G
Combinatie haplotip:		88

Rezoluție

Această combinație de haplotipuri recomandă un aport nutritiv crescut de Vitamină E.

Gena *CD36* controlează transportul intracelular a Vitaminei E (alfa-tocoferol). Persoanele purtătoare ale combinațiilor de haplotipuri CE NU CONȚIN haplotipurile "5" sau "7" (de exemplu "24", "46", "89", etc.) prezintă, în medie, valori mai mici ale tocoferolului plasmatic, în lipsa unui aport nutritiv crescut de Vitamina E.

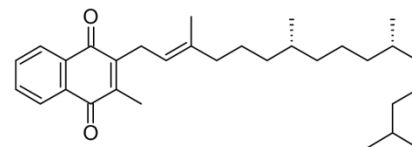
Recomandare:

Aport nutritiv de Vitamina E de minimum 30 miligrame/zi (echivalent alfa-tocoferol).

Alimente bogate în Vitamina E includ **ulei/semințe de floarea soarelui, nuci, alune, avocado, creveți, pește (păstrăv, hering, somon), ulei de măsline, brocoli, dovleac, kiwi, mango, piersici, nectarine, caise, guava.**



VITAMINA K



Test 39

Locus	Genă	Genotip
rs2359612	VKORC1	G/G

Rezoluție

Prezența acestui genotip necesită un aport nutritiv crescut de Vitamină K.

Gena *VKORC1* controlează coagularea sângelui datorită activării Vitaminei K. Persoanele purtătoare a genotipului G/G necesită un aport nutritiv crescut de Vitamină K. **IMPORTANT:** în cazul în care acest test are ca rezultat identificarea genotipului G/G este necesară informarea medicului dumneavoastră, deoarece acest genotip poate necesita reducerea dozelor uzuale de medicamente anticoagulante, în cazul în care se impune o astfel de decizie.

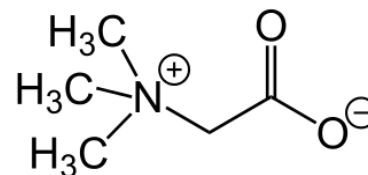
Recomandare:

Aport nutritiv de Vitamina K de aproximativ 120 micrograme/zi.

Alimente bogate în Vitamina K includ **varza de bruxelles, varză, brocoli, produse lactate fermentate, prune, castraveți.**



BETAINĂ



Test 40

Locus	Genă	Genotip
rs6445606	CHDH	C/T

Rezoluție

Acest genotip nu necesită monitorizarea aportului de Betaină.

Gena *CHDH* controlează sinteza de betaină din colină. Persoanele purtătoare a două copii conținând variația genetică T (genotip T/T) au un necesar nutritiv crescut de betaină.

Test 41

Locus	Genă	Genotip
rs526264	BHMT2	A/A

Rezoluție

Acest genotip nu necesită monitorizarea aportului de Betaină.

Test 42

Locus	Genă	Genotip
rs625879	BHMT2	A/A

Rezoluție

Acest genotip nu necesită monitorizarea aportului de Betaină.

Gena *BHMT2* este una dintre cele două gene (împreună cu gena *BHMT*) care controlează transferul unui grup metil de la betaină la homocisteină, rezultând metionină. Persoanele purtătoare de genotip T/T (rs526264) sau genotip C/C (rs625879) au un necesar nutritiv crescut de betaină.

Test 43

Locus	Genă	Genotip
rs7356530	BHMT	G/G

Rezoluție

Acest genotip nu necesită monitorizarea aportului de Betaină.

Test 44

Locus	Genă	Genotip
rs600473	BHMT	G/G

Rezoluție

Acest genotip nu necesită monitorizarea aportului de Betaină.

Test 45

Locus	Genă	Genotip
rs3733890	BHMT	G/A

Rezoluție

Acest genotip nu necesită monitorizarea aportului de Betaină.

Continuarea la pagina următoare...



...continuare Betaină.

Gena *BHMT* este una dintre cele două gene (împreună cu gena *BHMT2*) care controlează transferul unui grup metil de la betaină la homocisteină, rezultând metionină. Persoanele purtătoare de genotip A/A (rs7356530), genotip T/T (rs600473) sau genotip G/G (rs3733890) au un necesar nutritiv crescut de betaină.

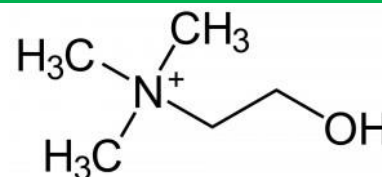
Recomandare:

Nu există recomandări speciale în acest caz.

Alimente bogate în betaină includ **tărâțe de grâu, quinoa, sfeclă roșie, spanac.**



COLINĂ



Test 46

Locus	Genă	Genotip
rs4646343	PEMT	G/G

Rezoluție

Acest genotip necesită un aport nutritiv minim de Colină.

Test 47

Locus	Genă	Genotip
rs3760188	PEMT	#N/A

Rezoluție

#N/A

Test 48

Locus	Genă	Genotip
rs1531100	PEMT	G/A

Rezoluție

Acest genotip necesită un aport nutritiv standard de Colină.

Test 49

Locus	Genă	Genotip
rs4646365	PEMT	C/T

Rezoluție

Acest genotip necesită un aport nutritiv standard de Colină.

Gena *PEMT* controlează sinteza endogenă de colină. Persoanele purtătoare ale unor variații genetice în ambele copii ale genei au un necesar nutritiv redus de colină. **IMPORTANT:** aceste recomandări nu trebuie urmate de femeile gravide sau care alăptează deoarece necesarul de colină în timpul sarcinii și lactației este crescut. Vezi pachetul 1 pentru astfel de recomandări.

Test 50

Locus	Genă	Genotip
rs6591331	CHKA	A/T

Rezoluție

Acest genotip necesită un aport nutritiv standard de Colină.

Gena *CHKA* controlează prima reacție necesară sintezei de fosfatidilcolină. Persoanele purtătoare a variației genetice T au un necesar nutritiv crescut de colină.

Continuarea la pagina următoare...



...continuare Colină.

Test 51		
Locus	Genă	Genotip
rs1557502	CHKB	C/C

Rezoluție
Acest genotip necesită un aport nutritiv minim de Colină.

Gena *CHKB* controlează sinteza de fosfocolină. Persoanele purtătoare a variației genetice T au un necesar nutritiv crescut de colină.

Test 52		
Locus	Genă	Genotip
rs7873937	SLC44A1	G/G

Rezoluție
Acest genotip necesită un aport nutritiv minim de Colină.

Test 53		
Locus	Genă	Genotip
rs2771040	SLC44A1	A/A

Rezoluție
Acest genotip necesită un aport nutritiv minim de Colină.

Test 54		
Locus	Genă	Genotip
rs6479313	SLC44A1	C/C

Rezoluție
Acest genotip necesită un aport nutritiv minim de Colină.

Test 55		
Locus	Genă	Genotip
rs16924529	SLC44A1	G/G

Rezoluție
Acest genotip necesită un aport nutritiv minim de Colină.

Test 56		
Locus	Genă	Genotip
rs3199966	SLC44A1	T/T

Rezoluție
Acest genotip necesită un aport nutritiv minim de Colină.

Test 57		
Locus	Genă	Genotip
rs440290	LOC 101928609	T/T

Rezoluție
Acest genotip necesită un aport nutritiv minim de Colină.

Continuarea la pagina următoare...



...continuare Colină.

Gena *SLC44A1* controlează transportul intracelular al colinei. LOC101928609 include promotorul acestei gene. Persoanele purtătoare ale unor variații genetice au un necesar nutritiv redus de colină în comparație cu majoritatea populației. **IMPORTANT: aceste recomandări nu trebuie urmate de femeile gravide sau care alăptează deoarece necesarul de colină în timpul sarcinii și lactației este crescut. Vezi pachetul 1 pentru astfel de recomandări.**

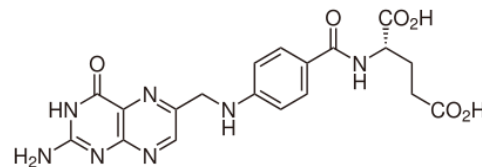
Recomandare:

Aport nutritiv zilnic de Colină de minimum 425 miligrame.

Alimente bogate în colină includ **carne (pui, vacă, porc), pește, lactate, orez, ouă.**



FOLAȚI



Test 58

Locus	Genă	Genotip
rs1801133	MTHFR	G/A

Rezoluție

Acest genotip necesită aport nutritiv de folat activat (5-metiltetrahidrofolat, 5-MTHF).

Gena *MTHFR* controlează sinteza endogenă de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF, forma activă a folaților). Persoanele purtătoare a variației genetice A (cunoscută și ca variația C677T) au un necesar nutritiv crescut de folat în forma sa activă (5-metiltetrahidrofolat, 5-MTHF).

Test 59

Locus	Genă	Genotip
rs70991108	DHFR	In/In

Rezoluție

Acest genotip nu modifică nevoile nutritive standard pentru aportul de folați.

Gena *DHFR* controlează sinteza de acid tetrahidrofolic din acid dihidrofolic. Persoanele purtătoare a variației genetice Del (deleția a 19 baze nucleotidice) au un risc crescut de cancer în cazul în care consumă suplimente conținând acid folic.

Recomandare:

Aport zilnic de Folați de minimum 400 UEF sub formă de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF) sau folați naturali din alimente.

Alimente bogate în folați includ **lintea, fasolea și mazărea uscată, legumele cu frunze verzi.**



CALCIU

Ca

Test 60

Locus	Genă	Genotip
rs1544410	VDR	C/C

Rezoluție

Acest genotip nu modifică nevoile nutritive standard pentru aportul de calciu.

Test 61

Locus	Genă	Genotip
rs731236	VDR	A/A

Rezoluție

Acest genotip nu modifică nevoile nutritive standard pentru aportul de calciu.

Gena VDR controlează, indirect, metabolismul calciului în organism, datorită rolului său în activarea genică inițiată de Vitamina D. Femeile la menopauză sau cele în vârstă de peste 50 ani, purtătoare a variației genetice T (rs1544410) sau G (rs731236) au un risc crescut de cancer în condițiile unui aport insuficient de calciu.

Test 62

Locus	Genă	Genotip
rs1725122 1	CASR	A/A

Rezoluție

Acest genotip necesită aport nutritiv crescut de calciu.

Gena CASR controlează concentrația calciului în sânge. Persoanele purtătoare a variației genetice A au un risc crescut de a avea concentrații sangvine de calciu mai mici, în lipsa unui aport nutritiv adecvat de calciu.

Recomandare:

Aport zilnic de Calciu de minimum 1250 miligrame.

Alimente bogate în calciu includ **lapte, sardine, iaurt, chefir, broccoli, brânzeturi.**



FIER

Fe

Test 63

Locus	Genă	Genotip
rs855791	TMPRSS6	A/A

Rezoluție

Acest genotip nu modifică nevoile nutritive standard pentru aportul de fier.

Test 64

Locus	Genă	Genotip
rs4820268	TMPRSS6	G/A

Rezoluție

Acest genotip necesită aport nutritiv crescut de fier.

Gena *TMPRSS6* controlează, indirect, absorbția intestinală și rezervele de fier în organism, precum și distribuția fierului spre organe și țesuturi. Persoanele (bărbați) purtătoare a variației genetice A (rs855791) sau a variației genetice G (ambele sexe, rs4820268) au un risc crescut de a avea nivele scăzute de fier în organism, în lipsa unui aport nutritiv de fier adecvat.

Verificare aport fier

Test 65

Locus	Genă	Genotip	Referință	Mutație	Diagnostic genetic
rs1799945	HFE	C/C	C/C	G	Negativ
rs1800730	HFE	A/A	A/A	T	Negativ
rs1800562	HFE	G/G	G/G	A	Negativ

Gena *HFE* contribuie la controlul circulației și distribuției fierului în organism. Persoanele purtătoare ale unor variații genetice au risc crescut de absorbție exagerată a fierului. Aceasta depinde, în parte, și de condițiile de viață precum și de gradul de expunere la excesul alimentar de fier. Un diagnostic **POZITIV** indică, în acest context, posibilitatea unui risc crescut de absorbție crescută a fierului și poate contribui la întregirea unui diagnostic medical. În cazul în care există un diagnostic genetic **POZITIV** pentru una sau mai multe dintre mutațiile de mai sus, adresați-vă medicului pentru stabilirea unei strategii de prevenție sau de diminuare a manifestărilor asociate acestei dereglări.

Recomandare:

Aport zilnic de Fier de minimum 20 miligrame.

Alimente bogate în fier includ **carnea roșie, carnea de porc, carnea de pasăre, alimente de origine marină, fasole, legume cu frunze verzi, fructe uscate (stafide, caise), alimente fortificate cu fier (produse de cereale fortificate cu fier, pâine fortificată cu fier, etc.).**



MAGNEZIU

Mg

Test 66

Locus	Genă	Genotip
rs4072037	MUC1	C/C

Rezoluție

Acest genotip nu modifică nevoile nutritive standard pentru aportul de magneziu.

Gena *MUC1* controlează sinteza de mucină, o glicoproteină implicată în protecția intestinului, plămânilor, stomacului, ochilor și a altor organe împotriva unor agenți patogeni. Purtătorii variației genetice T au nivele de magneziu mai mici decât cele considerate normale, în lipsa unui aport crescut de magneziu.

Test 67

Locus	Genă	Genotip
rs13146355	SHROOM3	G/A

Rezoluție

Acest genotip necesită aport nutritiv crescut de magneziu.

Gena *SHROOM3* controlează permeabilitatea unor joncțiuni intercelulare. Purtătorii variației genetice A au nivele de magneziu mai mici decât cele considerate normale, în lipsa unui aport crescut de magneziu.

Test 68

Locus	Genă	Genotip
rs11144134	TRPM6	T/T

Rezoluție

Acest genotip nu modifică nevoile nutritive standard pentru aportul de magneziu.

Gena *TRPM6* controlează absorbția intestinală a magneziului, precum și reabsorbția acestuia în rinichi. Purtătorii variației genetice C au nivele de magneziu mai mici decât cele considerate normale, în lipsa unui aport crescut de magneziu.

Test 69

Locus	Genă	Genotip
rs3925584	DCDC5	T/T

Rezoluție

Acest genotip necesită aport nutritiv crescut de magneziu.

Gena *DCDC5* controlează polimerizarea microtubulilor din interiorul celulei, care contribuie la stabilizarea formei tridimensionale a unei celule. Locusul rs3925584 este localizat în vecinătatea acestei gene. Purtătorii variației genetice T au nivele de magneziu mai mici decât cele considerate normale, în lipsa unui aport crescut de magneziu.

Continuarea la pagina următoare...



...continuare Magneziu.

Test 70

Locus	Genă	Genotip
rs7965584	ATP2B1	ND

Rezoluție

Acest rezultat nu este relevant pentru definirea aportului nutritiv de magneziu.

Gena *ATP2B1* controlează transportul extracelular al calciului iar produsul acestei gene (pompă de calciu) necesită prezența magneziului. Locusul rs7965584 este localizat în vecinătatea acestei gene. Purtătorii variației genetice A au nivele de magneziu mai mici decât cele considerate normale, în lipsa unui aport crescut de magneziu.

Test 71

Locus	Genă	Genotip
rs7197653	PRMT7	G/C

Rezoluție

Acest genotip necesită aport nutritiv crescut de magneziu.

Gena *PRMT7* controlează metilarea unor aminoacizi din structura histonei H4, contribuind la controlul epigenetic al expresiei unor gene. Purtătorii variației genetice G au nivele de magneziu mai mici decât cele considerate normale, în lipsa unui aport crescut de magneziu.

Recomandare:

Aport zilnic de Magneziu de minimum 380 miligrame.

Alimente bogate în magneziu includ **legumele cu frunze verzi (spanac, kale), nuci și alune, semințe de dovleac, pește (macrou, ton), fasole, fasole soia, grâu integral, chinoa, orez brun, avocado, iaurt, banane, fructe uscate (prune, caise, stafide), ciocolată neagră.**



SELENIU

Se

Test 72

Locus	Genă	Genotip
rs3877899	SEPP1	C/C

Rezoluție

Acest genotip nu modifică nevoile nutritive standard pentru aportul de seleniu.

Test 73

Locus	Genă	Genotip
rs7579	SEPP1	C/T

Rezoluție

Acest genotip necesită aport nutritiv crescut de seleniu.

Gena *SEPP1* codifică o selenoproteină cu rol antioxidant în spațiul extracelular. Purtătorii variațiilor genetice T (rs3877899) sau T (rs7579) au nivele de seleniu mai mici decât cele considerate normale, în lipsa unui aport crescut de seleniu.

Test 74

Locus	Genă	Genotip
rs561104	SEP15	T/T

Rezoluție

Acest genotip necesită aport nutritiv crescut de seleniu.

Gena *SEP15* codifică o selenoproteină cu potențial rol antioxidant. Purtătorii variației genetice T au nivele de seleniu mai mici decât cele considerate normale, în lipsa unui aport crescut de seleniu.

Recomandare:

Aport zilnic de Seleniu de minimum 85 micrograme.

Alimente bogate în Seleniu includ **nuci și alune (diverse varietăți), scoici, creveți, homari, pește (ton, tilapia, macrou, etc.), pâine cu făină integrală, semințe de floarea soarelui, semințe de chia, semințe de in, semințe de susan, carne de porc slabă, carne de miel, carne de vacă, carne de pui, carne de curcan, ciuperci.**



ZINC

Zn

Test 75

Locus	Genă	Genotip
rs11126936	SLC30A3	T/T

Rezoluție

Acest genotip nu modifică nevoile nutritive standard pentru aportul de zinc.

Gena *SLC30A3* controlează transportul și absorbția zincului. Persoanele purtătoare a variației genetice G în ambele copii ale genei (genotip G/G) au nivele de zinc mai mici decât cele considerate normale, în lipsa unui aport crescut de zinc.

Recomandare:

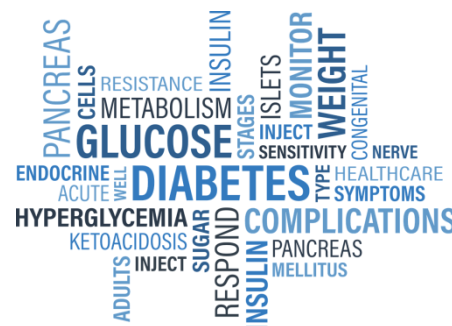
Aport zilnic de Zinc de minimum 8 miligrame.

Alimente bogate în zinc includ **scoici, carne de miel, carne de vacă, germeni de grâu, spanac, andive, semințe de dovleac, alune (diverse varietăți), cacao, carne de porc, carne de pui, fasole boabe, ciuperci.**



Pachetul 3. Riscul dezechilibrelor metabolice

Acest pachet de determinări genetice are scopul de a identifica riscurile metabolice asociate structurii dumneavoastră genetice, și care pot fi diminuate sau rezolvate printr-o nutriție adecvată genelor dumneavoastră. Deoarece structura genelor dumneavoastră contribuie la definirea acestui necesar, aceste teste genetice identifică soluții personalizate doar pentru dumneavoastră, care nu poate fi considerate adecvate unei alte persoane. Aceste recomandări personalizate sunt numai pentru dumneavoastră.



Care sunt beneficiile acestui pachet?



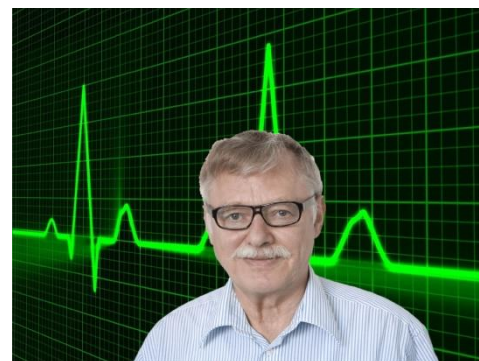
Multe dintre riscurile apariției unor dereglări metabolice se datorează unei nutriții neadecvate nevoilor dumneavoastră. Aceste riscuri pot fi diferite de la o persoană la alta datorită diferențelor genetice dintre diferite persoane. De multe ori există soluții nutriționale pentru reducerea acestor riscuri sau pentru rezolvarea acestor probleme metabolice, în funcție de structura genelor dumneavoastră. Astfel de soluții pot fi aplicate pentru o categorie largă de dereglări precum diabetul zaharat de tip 2, hipercolesterolemia sau hepatosteatoza.

Acest pachet oferă recomandări specifice dumneavoastră, în concordanță cu informațiile științifice obținute din multe studii publicate. În acest fel, prin optimizarea nutriției, puteți interveni pentru diminuarea riscurilor de apariție a unor boli metabolice, sau chiar diminuarea acestor dereglări.

Ce trebuie să fac cu aceste rezultate?

Identificarea unor riscuri metabolice trebuie urmată de o colaborare strânsă cu medicul dumneavoastră. Acesta este singurul ce poate integra corect informația furnizată de acest pachet într-un tratament dietetic sau medicamentos eficient. În cazul în care anumite dereglări metabolice sunt deja instalate, iar acest pachet indică posibile soluții, medicul este singurul care poate aplica corect aceste soluții.

De aceea vă recomandăm să prezentați aceste rezultate medicului cu care dumneavoastră colaborați.





SUMAR

Recomandările rezultate în urma testelor acestui pachet sunt indicate mai jos. Recomandările de mai jos trebuie urmate numai în situația în care suferiți de afecțiunile menționate sau pentru diminuarea riscului apariției acestora.

Steatoza hepatică non-alcoolică (ficat gras)

Suplimentare cu Colină, Betaină, 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF), Vitamina B12, Acid eicosapentaenoic (EPA) și Acid docosahexaenoic (DHA) în doze recomandate de specialistul dumneavoastră. Se recomandă începerea cu doze mari (de 3-4 ori mai mari decât valorile nutritive standard recomandate). Ulterior, în cazul în care gradul de hepatosteatoză se reduce, prin descreșterea succesivă a acestor doze, se va stabili doza minimă eficientă cu care se va continua pe termen lung, în funcție de sfatul specialistului. Este obligatorie asocierea unor recomandări nutriționale care să ducă la reducerea greutății corporale.

Obezitate

Ai un risc relativ crescut de creștere în greutate. Consultă un specialist pentru recomandări alimentare adecvate.

Hiperhomocisteinemie

Creșterea aportului alimentar sau folosirea de suplimente conținând betaină, 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF), Vitamina B12 și Vitamina B6, conform sfatului unui specialist, pentru a crește șansele de prevenire a apariției hiperhomocisteinemiei. În cazul folosirii suplimentelor, se recomandă identificarea dozelor minime care pot scădea nivelul plasmatic al homocisteinei, în cazul în care aceasta este crescută. În cazul în care hiperhomocisteinemia este prezentă urmați, de asemenea, tratamentul medicamentos recomandat de medicul dumneavoastră, după caz.

Colesterol

Este necesară monitorizarea continuă a nivelelor de colesterol. Se recomandă consultarea cu un specialist (nutriționist sau medic nutriționist) pentru abordarea unui stil de viață adecvat, care să minimizeze riscul creșterii colesterolului LDL. În cazul în care colesterolul LDL este crescut peste valori normale, medicul dumneavoastră poate folosi aceste informații pentru personalizarea și eficientizarea tratamentelor antihipercolesterolemice și pentru un management nutrițional adecvat.

Continuare la pagina următoare...



...continuare SUMAR.

**Diabet tip 2 /
rezistența la insulină**

În cazul în care nu ați fost diagnosticat(ă) cu diabet de tip 2, este necesar un demers agresiv de prevenire a diabetului de tip 2, în funcție de sfatul specialistului dumneavoastră. Acest demers include atât o alimentație sănătoasă cât și un stil de viață activ. Este necesară monitorizarea continuă a parametrilor biochimici care pot indica instalarea rezistenței la insulină sau apariția diabetului de tip 2. În cazul în care ați fost deja diagnosticat(ă) cu diabet, medicul dumneavoastră poate folosi aceste informații pentru personalizarea și eficientizarea tratamentelor antidiabetice și pentru un management nutrițional adecvat.

**Boli cardiovasculare
la vârste înaintate**

Aport zilnic de Zinc de minimum 8 miligrame.

**Hiperlipemia
postprandială**

Aport de alimente bogate în grăsimi de origine animală în funcție de recomandările generale pentru o alimentație sănătoasă.

Funcția tiroidiană

Informați-vă medicul sau nutriționistul cu privire la modificările genetice constatate.



Algoritmii folosiți în acest pachet țin cont de ultimele descoperiri științifice publicate în jurnale științifice de specialitate și evaluate în prealabil și independent de specialiști ("peer review"). Acești algoritmi sunt proprietatea intelectuală a companiei Advanced Nutrigenomics. Variațiile genetice incluse în acest pachet, precum și nutrienții pentru care sunt oferite valori personalizate, sunt rezultatul unei activități continue de evaluare a studiilor existente publicate.

**STEATOZA HEPATICĂ NON-ALCOOLICĂ
(FICAT GRAS)****Test 76 (scor genetic)**

Locus	Genă	Genotip	Locus	Genă	Genotip
rs1109859	PEMT	A/A	rs7238	CHKB	A/A
rs12103822	PEMT	C/C	rs2526678	FADS2	G/G
rs16961845	PEMT	C/C	rs526126	FADS2	G/G
rs13342397	PEMT	T/T	rs10135928	MTHFD1	T/T
rs4479310	PEMT	C/T	rs1801133	MTHFR	G/A
rs936108	PEMT	C/T	rs2066471	MTHFR	C/C
rs8068641	PEMT	A/A	rs4846048	MTHFR	G/A
rs7946	PEMT	C/T	rs4846052	MTHFR	T/C
rs7214988	PEMT	C/C	rs7525338	MTHFR	C/C
rs4244593	PEMT	T/G	rs868014	MTHFR	G/G
rs6502603	PEMT	G/T	rs1580820	PCYT1A	A/A
rs1149222	ABCB4	G/T	rs4898190	PCYT1B	C/C
rs1202283	ABCB4	G/A	rs2281135	PNPLA3	G/G
rs2071645	ABCB4	G/C	rs738409	PNPLA3	C/C
rs31672	ABCB4	T/T	rs11557927	SCD	T/T
rs4148811	ABCB4	T/G	rs11599710	SCD	G/G
rs9655950	ABCB4	T/T	rs12247426	SCD	C/C
rs2854117	APOC3	C/C	rs2167444	SCD	T/T
rs12676	CHDH	A/C	rs7849	SCD	T/T
rs2289209	CHDH	C/T	rs10120572	SLC44A1	T/T
rs4563403	CHDH	C/T	rs10820799	SLC44A1	A/A
rs4687591	CHDH	A/G	rs193008	SLC44A1	T/T
rs6807783	CHDH	G/C	rs328006	SLC44A1	G/G
rs7634578	CHDH	C/C	rs440290	SLC44A1	T/T
rs881883	CHDH	A/G	rs443094	SLC44A1	G/G
rs1557502	CHKB	C/C	rs7018875	SLC44A1	C/C
rs1557503	CHKB	G/G	rs9891119	STAT3	A/A
rs470117	CHKB	T/T	Scor genetic:		Pozitiv

Continuarea la pagina următoare...



...continuare Steatoza hepatică.

Acest test utilizează 55 de variații genetice folosite pentru a genera un scor genetic, dezvoltat pe baza studiilor clinice existente. **Testul se adresează persoanelor supraponderale sau obeze** și nu celor cu greutate corporală normală. Acest test se referă doar la hepatosteatoza de cauză metabolică (non-alcoolică) în contextul unei greutate corporale crescute. Un scor genetic pozitiv indică:

1. Faptul că o persoană **supraponderală sau obeză** a dezvoltat sau va dezvolta hepatosteatoză în condițiile în care nu își modifică stilul de viață care a contribuit la apariția acestei stări patologice;
2. Faptul că o astfel de persoană ar putea beneficia de un management nutrițional pentru reducerea sau dispariția hepatosteatozei.

Un scor genetic negativ indică:

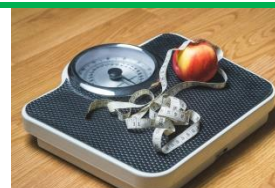
1. Faptul că o **persoană supraponderală sau obeză** probabil nu va dezvolta, în general, hepatosteatoză asociată cu greutatea corporală crescută (aproximativ 10% din cazuri);
2. Faptul că, în situația în care, totuși, această persoană dezvoltă hepatosteatoză, nu există informații științifice care să permită un management nutrițional specific, cu excepția celui în general recomandat tuturor persoanelor supraponderale sau obeze.

Recomandare aplicabilă doar persoanelor supraponderale sau obeze:

Suplimentare cu Colină, Betaină, 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF), Vitamina B12, Acid eicosapentaenoic (EPA) și Acid docosahexaenoic (DHA) în doze recomandate de specialistul dumneavoastră. Se recomandă începerea cu doze mari (de 3-4 ori mai mari decât valorile nutritive standard recomandate). Ulterior, în cazul în care gradul de hepatosteatoză se reduce, prin descreșterea succesivă a acestor doze, se va stabili doza minimă eficientă cu care se va continua pe termen lung, în funcție de sfatul specialistului. Este obligatorie asocierea unor recomandări nutriționale care să ducă la reducerea greutății corporale.



OBEZITATE



Test 77 (Haplotip UCP2/UCP3)

Locus	Genă	Genotip
rs659366	UCP2	C/T
rs653529	UCP2	T/C
rs15763	UCP3	A/G
rs1726745	UCP3	C/C
Haplotip identificat:		CTGC

Rezoluție

Acest haplotip nu modifică riscul de obezitate față de riscul mediu în populația generală.

Genele *UCP2* și *UCP3* sunt implicate în generarea de energie în mitocondrii. Purtătorii haplotipului TCAC au un risc scăzut de a se îngrășa, în comparație cu purtătorii altor haplotipuri *UCP2/UCP3* (Bloc2).

Test 78 (haplotip FABP2)

Locus	Genă	Genotip
rs6857641	FABP2	T/C
Indicativ al haplotipului:		AB

Rezoluție

Acest haplotip nu se asociază cu modificări ale greutateii corporale.

Gena *FABP2* este implicată în metabolizarea acizilor grași. Persoanele purtătoare a haplotipului BB și care sunt normoponderale (cu greutate corporală în limite normale) au tendința de a avea o greutate sub media populației generale și o relativă protecție împotriva obezității.

Test 79 (haplotip PLIN1)

Locus	Genă	Genotip
rs2304795	PLIN1	A/G
rs1052700	PLIN1	A/T
Haplotip AT sau GT:		Prezent

Rezoluție

Acest haplotip este asociat cu un risc crescut de obezitate

Gena *PLIN1* controlează depozitarea și eliberarea de grăsimi în adipocite. Persoanele de sex feminin purtătoare a haplotipului AT sau GT au un risc crescut de obezitate.

Continuarea la pagina următoare...



...continuare Obezitate.

Test 80

Locus	Genă	Genotip
rs17817449	FTO	T/G

Rezoluție

Acest genotip nu modifică recomandările alimentare generale.

Test 81

Locus	Genă	Genotip
rs1421085	FTO	T/C

Rezoluție

Acest genotip nu este, în general, asociat cu o senzație accentuată de foame.

Gena *FTO* contribuie la exercitarea controlului asupra senzației de foame, la nivelul hipotalamusului, precum și asupra unor preferințe alimentare.

Recomandare:

Ai un risc relativ crescut de creștere în greutate. Consultă un specialist pentru recomandări alimentare adecvate.



HIPERHOMOCISTEINEMIE



Test 82 (haplotip BHMT2)

Locus	Genă	Genotip
rs506500	BHMT2	T/C
rs3733890	BHMT2	G/A
rs585800	BHMT2	T/A
Haplotip ACT:		Prezent

Rezoluție

Prezența acestui haplotip conferă un risc crescut de hiperhomocisteinemie.

Gena *BHMT2* (împreună cu *BHMT*) controlează transformarea homocisteinei în metionină, folosind betaina ca donor de metil. Purtătorii haplotipului ACT au un risc crescut de hiperhomocisteinemie față de populația generală.

Test 83 (interacție gene)

Locus	Genă	Genotip
rs1801133	MTHFR	G/A
rs2274976	MTHFR	C/C
Interacție rs x rs:		Favorabilă

Rezoluție

Rezultatul acestei interacțiuni nu este asociat cu un risc crescut de hiperhomocisteinemie, ținând cont de sexul dumneavoastră.

Test 84 (interacție gene)

Locus	Genă	Genotip
rs1801133	MTHFR	G/A
rs1801131	MTHFR	T/T
Interacție rs x rs:		Favorabilă

Rezoluție

Rezultatul acestei interacțiuni nu este asociat cu un risc crescut de hiperhomocisteinemie.

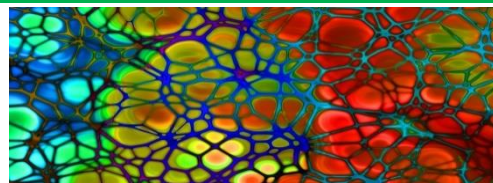
Gena *MTHFR* controlează sinteza endogenă de 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF, forma activă a folatilor). Persoanele purtătoare ale unor combinații de variații genetice au un risc crescut de hiperhomocisteinemie, în funcție de sex, vârstă, stil de viață și alimentație.

Recomandare:

Creșterea aportului alimentar sau folosirea de suplimente conținând betaină, 5-metiltetrahidrofolat (5-MTHF), Vitamina B12 și Vitamina B6, conform sfatului unui specialist, pentru a crește șansele de prevenire a apariției hiperhomocisteinemiei. În cazul folosirii suplimentelor, se recomandă identificarea dozelor minime care pot scădea nivelul plasmatic al homocisteinei, în cazul în care aceasta este crescută. În cazul în care hiperhomocisteinemia este prezentă urmați, de asemenea, tratamentul medicamentos recomandat de medicul dumneavoastră, după caz.



COLESTEROL



Test 85 (haplotip UCP3)

Locus	Genă	Genotip
rs3781907	UCP3	A/A
rs11235972	UCP3	G/G
rs1800849	UCP2	G/G
Haplotip GAA:		Absent

Rezoluție

Acest rezultat nu se asociază cu modificări ale colesterolului.

Genele *UCP2* și *UCP3* sunt implicate în generarea de energie în mitocondrii. Purtătorii haplotipului GAA au, în medie, valori crescute ale colesterolului total și ale colesterolului LDL față de media valorilor din populația generală. Valori mai mari decât cele medii pot fi în limite normale sau considerate peste limitele normale, în funcție de limitele maxime admise.

Test 86 (haplotip PON1)

Locus	Genă	Genotip
rs662	PON1	G/A
rs854560	PON1	A/T
Haplotip GA:		Prezent

Rezoluție

Prezența acestui haplotip se asociază cu valori mai mari ale colesterolului LDL în comparație cu valorile medii ale populației generale.

Gena *PON1* contribuie la funcția anti-aterosclerotică a colesterolului HDL, și indirect la controlul nivelurilor de colesterol LDL. Purtătorii haplotipului GA au, în medie, nivele crescute ale colesterolului LDL, în raport cu valorile medii ale populației generale. Valori mai mari decât cele medii pot fi în limite normale sau considerate peste limitele normale, în funcție de limitele maxime admise.

Recomandare:

Este necesară monitorizarea continuă a nivelurilor de colesterol. Se recomandă consultarea cu un specialist (nutriționist sau medic nutriționist) pentru abordarea unui stil de viață adecvat, care să minimizeze riscul creșterii colesterolului LDL. În cazul în care colesterolul LDL este crescut peste valori normale, medicul dumneavoastră poate folosi aceste informații pentru personalizarea și eficientizarea tratamentelor antihipercolesterolemiant și pentru un management nutrițional adecvat.



DIABET TIP2 / REZISTENȚA LA INSULINĂ



Test 87 (haplotip IRS1)

Locus	Genă	Genotip
rs7578326	IRS1	A/A
rs2943641	IRS1	C/C
Haplotip AC:		Prezent

Rezoluție

Prezența acestui haplotip crește riscul apariției rezistenței la insulină, apoi a diabetului de tip 2, în comparație cu populația generală.

Gena *IRS1* este implicată în procesele moleculare care permit intrarea insulinei în celule. Purtătorii haplotipului AC au un risc crescut de apariție a rezistenței la insulină, urmată de apariția diabetului zaharat de tip 2. Aceste dereglări metabolice pot apărea mai frecvent la persoanele supraponderale sau obeze, dar pot fi prezente și la persoanele cu greutate corporală normală.

Test 88 (haplotip TRPM6)

Locus	Genă	Genotip
rs3750425	TRPM6	C/C
rs2274924	TRPM6	T/T
Haplotip TC:		Absent

Rezoluție

Acest rezultat nu este asociat cu risc crescut de diabet.

Gena *TRPM6* controlează absorbția intestinală a magneziului, precum și reabsorbția acestuia în rinichi. Printr-un mecanism incomplet elucidat, femeile purtătoare ale haplotipului TC au un risc crescut de diabet de tip 2 dacă aportul alimentar zilnic de magneziu este sub 250 miligrame.

Pentru analiza interacțiunii dintre alte variații genetice și activitatea fizică, cu rol în modificarea riscului de diabet tip 2, vezi **Pachetul 4 - Genotipuri asociate cu efortul fizic sau performanța sportivă.**

Recomandare:

În cazul în care nu ați fost diagnosticat(ă) cu diabet de tip 2, este necesar un demers agresiv de prevenire a diabetului de tip 2, în funcție de sfatul specialistului dumneavoastră. Acest demers include atât o alimentație sănătoasă cât și un stil de viață activ. Este necesară monitorizarea continuă a parametrilor biochimici care pot indica instalarea rezistenței la insulină sau apariția diabetului de tip 2. În cazul în care ați fost deja diagnosticat(ă) cu diabet, medicul dumneavoastră poate folosi aceste informații pentru personalizarea și eficientizarea tratamentelor antidiabetice și pentru un management nutrițional adecvat.



BOLI CARDIOVASCULARE LA VÂRSTE ÎNAINȚATE



Test 89 (haplotip MT1A)

Locus	Genă	Genotip
rs8052394	MT1A	A/A
rs11640851	MT1A	A/A
Haplotip GC:		Absent

Rezoluție

Acest rezultat nu este asociat cu risc crescut de boli cardiovasculare.

Gena *MT1A* este implicată în sinteza metaloproteinelor care conțin zinc. Acestea au rol antioxidant și protector împotriva unor modificări patologice cardiovasculare. Persoanele purtătoare ale haplotipului GC, în vârstă de peste 60 de ani și care au un aport alimentar insuficient de zinc, au un risc crescut de apariție a bolilor cardiovasculare, în comparație cu persoanele de aceeași vârstă și purtătoare ale altor haplotipuri MT1A.

Recomandare:

Aport zilnic de Zinc de minimum 8 miligrame.



FUNCTIA TIROIDIANĂ

Test 90

Locus	Genă	Genotip	Referință	Mutație	Diagnostic genetic
rs1354920	FAM227B	C/C	C/C	T	Negativ
rs17767491	LOC105371356	A/G	A/A	G	POZITIV
rs12091047	CAPZB	C/C	C/C	T	Negativ

Existența unor variații genetice în structura genelor de mai sus este asociată cu un risc crescut de modificare a volumului tiroidian, însoțită de modificări ale unor hormoni și anticorpi care sunt fie secretați de tiroidă, fie contribuie la funcționarea tiroidei. Un diagnostic genetic **POZITIV** indică un risc crescut de modificare a volumului tiroidian. Cu scop informativ, tabelul de mai jos indică modificările endocrine asociate acestor variații genetice (valori medii raportate față de valorile medii din populația generală cu origine europeană). Aceste informații pot fi utile medicului endocrinolog în cazul în care sunteți diagnosticat(ă) cu afecțiuni ale tiroidei. Tabelul indică direcția (pozitiv sau negativ, +/-) și amplitudinea medie a acestor modificări, în cazul unui diagnostic **POZITIV** pentru respectiva variație genetică.

Locus	TSH	anti-TPO	ft3	ft4
rs1354920	+ 4,7%	+ 5,8%	+ 5,9%	+ 5,9%
rs17767491	+ 5,3%	+ 6,4%	+ 6,3%	+ 6,5%
rs12091047	- 5,1%	- 5,8%	- 5,7%	- 5,8%

Este necesar ca, în cazul în care există un diagnostic genetic **POZITIV** pentru oricare dintre mutațiile de mai sus, să vă adresați medicului dumneavoastră pentru stabilirea unei strategii de prevenție sau de diminuare a riscurilor de apariție a unor afecțiuni tiroidiene.



Pachetul 4. Genotipuri asociate cu efortul fizic sau performanța sportivă

Acest pachet de determinări genetice are scopul de a identifica legătura dintre structura dumneavoastră genetică și impactul pe care efortul fizic îl poate avea asupra sănătății dumneavoastră. Deoarece structura genelor dumneavoastră contribuie la definirea capacității de efort fizic, precum și asupra modului în care efortul fizic vă poate afecta sănătatea (favorabil sau nu), aceste teste genetice identifică soluții personalizate doar pentru dumneavoastră, care nu pot fi considerate adecvate unei alte persoane.



Care sunt beneficiile acestui pachet?

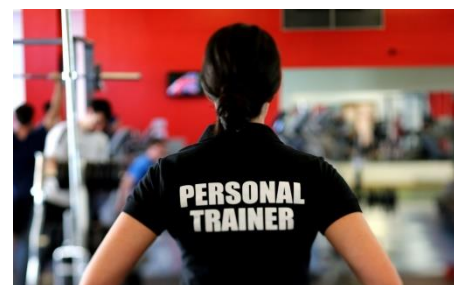


Multe dintre riscurile apariției unor dereglări metabolice se datorează nu doar unei nutriții inadecvate, dar și modului în care structura genetică limitează sau nu capacitatea de efort fizic. Aceste riscuri pot fi diferite de la o persoană la alta datorită diferențelor genetice dintre diferite persoane. Nutriția și un efort fizic adecvat pot duce la reducerea acestor riscuri sau la rezolvarea acestor probleme metabolice, în funcție de structura genelor dumneavoastră.

Acest pachet oferă recomandări specifice dumneavoastră, în concordanță cu informațiile științifice obținute din multe studii publicate. În acest fel, prin optimizarea efortului fizic depus, puteți interveni pentru diminuarea riscurilor de apariție a unor boli metabolice, sau chiar pentru diminuarea acestor dereglări.

Ce trebuie să fac cu aceste rezultate?

Identificarea unor riscuri legate de activitatea fizică trebuie urmată de colaborarea cu antrenorul dumneavoastră de fitness (sau antrenor sportiv), cu nutriționistul și cu medicul dumneavoastră. Antrenorul dumneavoastră este persoana cea mai adecvată care poate integra corect informația furnizată de acest pachet într-un program de activitate fizică eficient. În cazul în care anumite dereglări metabolice sunt deja instalate, aceste rezultate pot fi utilizate pentru ameliorarea unor probleme metabolice, caz în care medicul dumneavoastră poate, de asemenea, integra aceste informații.





SUMAR

Recomandările rezultate în urma testelor acestui pachet sunt indicate mai jos.

**Funcțiile cardiacă,
vasculară și respiratorie**

Predispoziție genetică mai puțin favorabilă efortului fizic susținut (de anduranță).

Beneficii medii (comparabile cu media populației generale) asupra funcțiilor cardio-metabolice asociate eforturilor fizice moderate și repetate.

Funcția musculară

Potențial normal de sprint.

Potențial normal al capacității de forță musculară.

Metabolism

Este recomandată evitarea eforturilor fizice de intensitate maximă, zilnice și repetate. Practicarea activităților fizice de intensitate mică și medie este recomandată, pentru îmbunătățirea metabolismului glucidic și lipidic. Eforturi maxime pot fi atinse dar se recomandă evitarea efectuării zilnice, de durată, a eforturilor maxime.



**FUNCȚIILE CARDIACĂ, VASCULARĂ ȘI
RESPIRATORIE****Test 91**

Locus	Genă	Genotip
rs1049434	SLC16A 1	A/T

Rezoluție

Acest genotip conferă o rezistență medie în cursul eforturilor fizice de anduranță.

Gena *SLC16A1* (*MCT1*) contribuie la controlul transportului acidului lactic și acidului piruvic prin membranele celulare. Persoanele purtătoare de genotip T/T au o capacitate de rezistență crescută la eforturi fizice susținute (de anduranță).

Test 92 (haplotip PPARA)

Locus	Genă	Genotip
rs135542	PPARA	T/T
rs135539	PPARA	A/A
rs4253728	PPARA	G/G
rs1800206	PPARA	C/C
rs4253778	PPARA	G/G
Haplotip H-23:		Absent

Rezoluție

Absența acestui haplotip rezultă în beneficii medii (comparabile cu media în populația generală), de reducere a riscurilor cardio-metabolice, în prezența unui efort fizic de intensitate moderată.

Gena *PPARA* controlează activitatea peroxizomilor, implicați în numeroase procese metabolice, inclusiv de protecție cardiovasculară și antiinflamatorie. Prezența haplotipului H-23 (CAGCG) este asociată cu un răspuns favorabil maximizat, de reducere a riscurilor cardio-metabolice, la persoanele care practică eforturi fizice moderate și repetate în timp.

Concluzii

Predispoziție genetică mai puțin favorabilă efortului fizic susținut (de anduranță).

Beneficii medii (comparabile cu media populației generale) asupra funcțiilor cardio-metabolice asociate eforturilor fizice moderate și repetate.



FUNCTIA MUSCULARĂ



Test 93

Locus	Genă	Genotip
rs1815739	ACTN3	T/C

Rezoluție

Acest genotip nu afectează capacitatea de sprint.

Gena *ACTN3* codifică și controlează sinteza proteinei cunoscută sub denumirea de alfa-actinină 3. Această proteină contribuie la capacitatea fibrelor musculare de tip II de a se contracta rapid în cursul eforturilor de sprint. Persoanele purtătoare a variației genetice T în ambele copii ale genei (genotip T/T) au o capacitate diminuată a efortului muscular de sprint.

Test 94

Locus	Genă	Genotip
rs12676	CHDH	A/C

Rezoluție

Acest genotip nu afectează capacitatea de contracție musculară (forța musculară).

Gena *CHDH* controlează transformarea colinei în betaină, cu generarea unei cantități mari de ATP la nivelul mitocondriilor. Persoanele purtătoare a variației genetice A în ambele copii ale genei (genotip A/A) au mitocondrii cu structură alterată, asociate cu o capacitate redusă de a genera cantitatea de ATP necesară eforturilor musculare. Această afectare poate fi diminuată prin suplimentarea cu colină și betaină.

Test 95

Locus	Genă	Genotip
rs1799752	ACE	Del/Del

Rezoluție

[Acest genotip este asociat cu îmbunătățirea performanțelor fizice la vârste înaintate.]

Gena *ACE* contribuie la controlul tensiunii arteriale. Persoanele cu vârsta de peste 60 de ani, purtătoare a variației Del în ambele copii ale genei (genotip Del/Del) pot beneficia de o îmbunătățire graduală a performanțelor fizice, în condițiile în care rămân activ fizic. Persoanele de aceeași vârstă, purtătoare ale genotipurilor Del/In sau In/In, pot beneficia de beneficiile asupra sănătății pe care le au activitățile fizice, dar cu șanse mai mici de îmbunătățire a acestor performanțe.

Concluzii

Potențial normal de sprint.

Potențial normal al capacității de forță musculară.



METABOLISM



Test 96

Locus	Genă	Genotip
rs1496653	UBE2E 2	A/G
rs6795735	ADAMT S9-AS2	C/T
rs1084299 4	KLHDC 5	C/C
rs2943640	IRS1	A/C
Scor genetic:		44.91

Rezoluție

Aveți un risc crescut, cu 44.91% mai mare, de apariție a diabetului zaharat de tip 2, în cazul în care, în mod curent, depuneți eforturi fizice de intensitate maximă.

Acest scor genetic este un rezultat al interacțiunii dintre anumite variații genetice în cadrul unor gene implicate în activitatea metabolică (în special cea a metabolismului glucidic), și gradul de intensitate a efortului fizic. Scorul denotă predispoziția ca intensități maxime ale efortului fizic să se asocieze cu un risc mai mare de dereglări metabolice, reprezentate de creșterea rezistenței la insulină și riscul apariției diabetului zaharat de tip 2.

Concluzii

Este recomandată evitarea eforturilor fizice de intensitate maximă, zilnice și repetate. Practicarea activităților fizice de intensitate mică și medie este recomandată, pentru îmbunătățirea metabolismului glucidic și lipidic. Eforturi maxime pot fi atinse dar se recomandă evitarea efectuării zilnice, de durată, a eforturilor maxime.

Limite superioare tolerabile

Tabelul de mai jos indică limitele maxime ale aportului zilnic de nutrienți, pentru adulți, în funcție de vârstă, sex și stare fiziologică. Cu excepția unor recomandări ale medicului, aceste limite nu trebuie depășite.

NUTRIENT	UNITĂȚI	BĂRBAȚI	FEMEI	SARCINĂ	LACTAȚIE
Vitamina A	μg/zi	3000	3000	3000	3000
Vitamina C	mg/zi	2000	2000	2000	2000
Vitamina D	μg/zi	100	100	100	100
Vitamina E	mg/zi	1000	1000	1000	1000
Vitamina K	μg/zi	ND	ND	ND	ND
Tiamină	mg/zi	ND	ND	ND	ND
Riboflavină	mg/zi	ND	ND	ND	ND
Niacină	mg/zi	35	35	35	35
Vitamina B6	mg/zi	100	100	100	100
Folați	μg/zi	1000	1000	1000	1000
Vitamina B12	μg/zi	ND	ND	ND	ND
Acid pantotenic	mg/zi	ND	ND	ND	ND
Betaină	mg/zi	ND	ND	ND	ND
Biotină	μg/zi	ND	ND	ND	ND
Colină	mg/zi	3500	3500	3500	3500
Calciu	mg/zi	2500 (<50 ani) 2000 (>50 ani)	2500 (<50 ani) 2000 (>50 ani)	2500	2500
Crom	μg/zi	ND	ND	ND	ND
Cupru	μg/zi	10000	10000	10000	10000
Fier	mg/zi	45	45	45	45
Fluor	mg/zi	10	10	10	10
Fosfor	mg/zi	4000 (<70 ani) 3000 (>70 ani)	4000 (<70 ani) 3000 (>70 ani)	3500	4000
Iod	μg/zi	1100	1100	1100	1100
*Magneziu	mg/zi	350	350	350	350
Mangan	mg/zi	11	11	11	11
Molibden	μg/zi	2000	2000	2000	2000
Seleniu	μg/zi	400	400	400	400
Zinc	mg/zi	40	40	40	40
Sodiu	g/zi	2,3	2,3	2,3	2,3
Clor	g/zi	3,6	3,6	3,6	3,6

* Limita superioară pentru Magneziu reprezintă aportul adus de suplimente și medicamente, și nu reflectă aportul adus de alimente și apă.

ND = nedeterminat

Formule de conversie (unități nutrienți)

Nutrient	UI → μg sau mg	Echivalenți → μg sau mg
Vitamina A	1 UI = 0.3 μg retinol 1 UI = 0.6 μg beta-caroten	1 μg RE = 1 μg retinol 1 μg RE = 2 μg beta-caroten (suplimente) 1 μg RE = 12 μg beta-caroten (alimente) 1 μg RE = 24 μg alfa-caroten 1 μg RE = 24 μg beta-criptoxantină
Vitamina E	1 UI = 0.67 mg <i>d</i> -alfa-tocoferol (natural) 1 UI = 0.9 mg <i>dl</i> -alfa-tocopherol (sintetic)	1 mg Vitamina E (alfa-tocoferol) = 1 mg natural alfa-tocoferol natural 1 mg Vitamina E (alfa-tocopherol) = 0.5 mg alfa-tocopherol sintetic
Vitamina D	1 UI = 0.025 μg	1 UI = 0.025 μg
Folați		1 μg UEF = 1 μg folați naturali 1 μg UEF = 0.6 μg acid folic (suplimente sau alimente fortificate cu acid folic)
Niacină		1 mg NE = 1 mg niacinamidă 1 mg NE = 1 mg inositol hexanicotinat 1 mg NE = 1 mg niacină 1 mg NE = 60 mg triptofan

Referințe selectate

Următoarele baze de date pot fi utile specialiștilor pentru a afla detalii despre frecvența, structura și asocierea variațiilor genetice cu anumite afecțiuni, precum și despre alternativele de tratament existente:

dbSNP – bază de date conținând localizarea, frecvența și structura variațiilor genetice localizate (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/projects/SNP/>).

ClinVar – bază de date care asociază variațiile genetice patogene cu detalii asupra gradului de patogenicitate și cu dovezile științifice curente (<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/>).

GeneCards – oferă informații despre rolul genelor și proteinelor codificate (<http://www.genecards.org/>).

Susan G Komen Foundation – oferă informații despre rolul mutațiilor BRCA1/BRCA2 în patogeneza cancerelor la femei și bărbați (<http://www5.komen.org/BreastCancer/InheritedGeneticMutations.html>).

Lista de referințe de mai jos reprezintă o selecție a studiilor și informațiilor utilizate pentru alcătuirea acestui raport. Această listă nu reprezintă întregul set de informații care au fost folosite pentru generarea acestui raport, ci doar în măsura în care pot fi utile specialiștilor și la care dumneavoastră puteți apela.

1997. *Dietary Reference Intakes for Calcium, Phosphorus, Magnesium, Vitamin D, and Fluoride*. Washington (DC).
1998. *Dietary Reference Intakes for Thiamin, Riboflavin, Niacin, Vitamin B6, Folate, Vitamin B12, Pantothenic Acid, Biotin, and Choline*. Washington (DC).
2000. *Dietary Reference Intakes for Vitamin C, Vitamin E, Selenium, and Carotenoids*. Washington (DC).
2001. *Dietary Reference Intakes for Vitamin A, Vitamin K, Arsenic, Boron, Chromium, Copper, Iodine, Iron, Manganese, Molybdenum, Nickel, Silicon, Vanadium, and Zinc*. Washington (DC).
- AMES, B. N., ELSON-SCHWAB, I. & SILVER, E. A. 2002. High-dose vitamin therapy stimulates variant enzymes with decreased coenzyme binding affinity (increased K(m)): relevance to genetic disease and polymorphisms. *Am J Clin Nutr*, 75, 616-58.
- AMEUR, A., ENROTH, S., JOHANSSON, A., ZABOLI, G., IGL, W., JOHANSSON, A. C., RIVAS, M. A., DALY, M. J., SCHMITZ, G., HICKS, A. A., MEITINGER, T., FEUK, L., VAN DUIJN, C., OOSTRA, B., PRAMSTALLER, P. P., RUDAN, I., WRIGHT, A. F., WILSON, J. F., CAMPBELL, H. & GYLLENSTEN, U. 2012. Genetic adaptation of fatty-acid metabolism: a human-specific haplotype increasing the biosynthesis of long-chain omega-3 and omega-6 fatty acids. *Am J Hum Genet*, 90, 809-20.
- ASKARI, B. S. & KRAJINOVIC, M. 2010. Dihydrofolate reductase gene variations in susceptibility to disease and treatment outcomes. *Curr Genomics*, 11, 578-83.
- BAFFOUR-AWUAH, N. Y., FLEET, S., MONTGOMERY, R. K., BAKER, S. S., BUTLER, J. L., CAMPBELL, C., TISCHFIELD, S., MITCHELL, P. D., ALLENDE-RICHTER, S., MOON, J. E., FISHMAN, L., BOUSVAROS, A., FOX, V., KUOKKANEN, M., GRAND, R. J. & HIRSCHHORN, J. N. 2015. Functional significance of single nucleotide polymorphisms in the lactase gene in diverse US patients and evidence for a novel lactase persistence allele at -13909 in those of European ancestry. *J Pediatr Gastroenterol Nutr*, 60, 182-91.
- BOHME, M., GRALLERT, H., KLAPPER, M., GIEGER, C., FISCHER, A., HEID, I., WICHMANN, H. E., DORING, F. & ILLIG, T. 2009. Association between functional FABP2 promoter haplotypes and

- body mass index: analyses of 8072 participants of the KORA cohort study. *Mol Nutr Food Res*, 53, 681-5.
- BOREL, P., LIETZ, G., GONCALVES, A., SZABO DE EDELENYI, F., LECOMPTE, S., CURTIS, P., GOUMIDI, L., CASLAKE, M. J., MILES, E. A., PACKARD, C., CALDER, P. C., MATHERS, J. C., MINIHANE, A. M., TOURNIAIRE, F., KESSE-GUYOT, E., GALAN, P., HERCBERG, S., BREIDENASSEL, C., GONZÁLEZ GROSS, M., MOUSSA, M., MEIRHAEGHE, A. & REBOUL, E. 2013. CD36 and SR-BI Are Involved in Cellular Uptake of Provitamin A Carotenoids by Caco-2 and HEK Cells, and Some of Their Genetic Variants Are Associated with Plasma Concentrations of These Micronutrients in Humans. *The Journal of Nutrition*, 143, 448-456.
- BUFORD, T. W., HSU, F. C., BRINKLEY, T. E., CARTER, C. S., CHURCH, T. S., DODSON, J. A., GOODPASTER, B. H., MCDERMOTT, M. M., NICKLAS, B. J., YANK, V., JOHNSON, J. A., PAHOR, M. & GROUP, L. R. 2014. Genetic influence on exercise-induced changes in physical function among mobility-limited older adults. *Physiol Genomics*, 46, 149-58.
- CHANG, M. H., YESUPRIYA, A., NED, R. M., MUELLER, P. W. & DOWLING, N. F. 2010. Genetic variants associated with fasting blood lipids in the U.S. population: Third National Health and Nutrition Examination Survey. *BMC Med Genet*, 11, 62.
- DA COSTA, K.-A., CORBIN, K. D., NICULESCU, M. D., GALANKO, J. A. & ZEISEL, S. H. 2014. Identification of new genetic polymorphisms that alter the dietary requirement for choline and vary in their distribution across ethnic and racial groups. *The FASEB Journal*, 28, 2970-2978.
- DA ROCHA, T. J., KORB, C., SCHUCH, J. B., BAMBERG, D. P., DE ANDRADE, F. M. & FIEGENBAUM, M. 2014. SLC30A3 and SEP15 gene polymorphisms influence the serum concentrations of zinc and selenium in mature adults. *Nutr Res*, 34, 742-8.
- DOKTER, E. M., VAN ROOIJ, I. A., WIJERS, C. H., GROOTHUISMINK, J. M., VAN DER BIEZEN, J. J., FEITZ, W. F., ROELEVELD, N. & VAN DER ZANDEN, L. F. 2016. Interaction between MTHFR 677C>T and periconceptional folic acid supplementation in the risk of Hypospadias. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*, 106, 275-84.
- DUELL, E. J., LUJAN-BARROSO, L., LLIVINA, C., MUNOZ, X., JENAB, M., BOUTRON-ROUAULT, M. C., CLAVEL-CHAPELON, F., RACINE, A., BOEING, H., BUIJSSE, B., CANZIAN, F., JOHNSON, T., DALGARD, C., OVERVAD, K., TJONNELAND, A., OLSEN, A., SANCHEZ, S. C., SANCHEZ-CANTALEJO, E., HUERTA, J. M., ARDANAZ, E., DORRONSORO, M., KHAW, K. T., TRAVIS, R. C., TRICHOPOULOU, A., TRICHOPOULOS, D., RAFNSSON, S., PALLI, D., SACERDOTE, C., TUMINO, R., PANICO, S., GRIONI, S., BUENO-DE-MESQUITA, H. B., ROS, M. M., NUMANS, M. E., PEETERS, P. H., JOHANSEN, D., LINDKVIST, B., JOHANSSON, M., JOHANSSON, I., SKEIE, G., WEIDERPASS, E., DUARTE-SALLES, T., STENLING, R., RIBOLI, E., SALA, N. & GONZALEZ, C. A. 2013. Vitamin C transporter gene (SLC23A1 and SLC23A2) polymorphisms, plasma vitamin C levels, and gastric cancer risk in the EPIC cohort. *Genes Nutr*, 8, 549-60.
- DUELL, E. J., SALA, N., TRAVIER, N., MUÑOZ, X., BOUTRON-ROUAULT, M. C., CLAVEL-CHAPELON, F., BARRICARTE, A., ARRIOLA, L., NAVARRO, C., SÁNCHEZ-CANTALEJO, E., QUIRÓS, J. R., KROGH, V., VINEIS, P., MATTIELLO, A., TUMINO, R., KHAW, K.-T., WAREHAM, N., ALLEN, N. E., PEETERS, P. H., NUMANS, M. E., BUENO-DE-MESQUITA, H. B., VAN OIJEN, M. G. H., BAMIA, C., BENETOU, V., TRICHOPOULOS, D., CANZIAN, F., KAKS, R., BOEING, H., BERGMANN, M. M., LUND, E., EHRNSTRÖM, R., JOHANSEN, D., HALLMANS, G., STENLING, R., TJONNELAND, A., OVERVAD, K., OSTERGAARD, J. N., FERRARI, P., FEDIRKO, V., JENAB, M., NESI, G., RIBOLI, E. & GONZÁLEZ, C. A. 2012. Genetic variation in alcohol dehydrogenase (ADH1A, ADH1B, ADH1C, ADH7) and aldehyde dehydrogenase (ALDH2), alcohol consumption and gastric cancer risk in the European Prospective Investigation into Cancer and Nutrition (EPIC) cohort. *Carcinogenesis*, 33, 361-367.
- DULUCQ, S., ST-ONGE, G., GAGNE, V., ANSARI, M., SINNETT, D., LABUDA, D., MOGHRABI, A. & KRAJINOVIC, M. 2008. DNA variants in the dihydrofolate reductase gene and outcome in childhood ALL. *Blood*, 111, 3692-700.
- EFSA PANEL ON DIETETIC PRODUCTS, N. & ALLERGIES 2011. Scientific Opinion on the substantiation of health claims related to betaine and contribution to normal homocysteine metabolism (ID 4325) pursuant to Article 13(1) of Regulation (EC) No 1924/2006. *EFSA Journal*, 9, n/a-n/a.

- EL-SOHEMY, A., CORNELIS, M. C., KABAGAMBE, E. K. & CAMPOS, H. 2007. Coffee, CYP1A2 genotype and risk of myocardial infarction. *Genes Nutr*, 2, 155-6.
- FEDOTOVSKAYA, O. N., MUSTAFINA, L. J., POPOV, D. V., VINOGRADOVA, O. L. & AHMETOV, II 2014. A common polymorphism of the MCT1 gene and athletic performance. *Int J Sports Physiol Perform*, 9, 173-80.
- FRADIN, D. & BOUGNERES, P. 2007. Three common intronic variants in the maternal and fetal thiamine pyrophosphokinase gene (TPK1) are associated with birth weight. *Ann Hum Genet*, 71, 578-85.
- GAFFNEY-STOMBERG, E., LUTZ, L. J., SHCHERBINA, A., RICKE, D. O., PETROVICK, M., CROPPER, T. L., CABLE, S. J. & MCCLUNG, J. P. 2016. Association Between Single Gene Polymorphisms and Bone Biomarkers and Response to Calcium and Vitamin D Supplementation in Young Adults Undergoing Military Training. *J Bone Miner Res*.
- GARCIA-MINGUILLAN, C. J., FERNANDEZ-BALLART, J. D., CERUELO, S., RIOS, L., BUENO, O., BERROCAL-ZARAGOZA, M. I., MOLLOY, A. M., UELAND, P. M., MEYER, K. & MURPHY, M. M. 2014. Riboflavin status modifies the effects of methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) and methionine synthase reductase (MTRR) polymorphisms on homocysteine. *Genes Nutr*, 9, 435.
- GIACCONI, R., KANONI, S., MECOCCHI, P., MALAVOLTA, M., RICHTER, D., PIERPAOLI, S., COSTARELLI, L., CIPRIANO, C., MUTI, E., MANGIALASCHE, F., PIACENZA, F., TESEI, S., GALEAZZI, R., THEODORAKI, E. V., LATTANZIO, F., DEDOUSSIS, G. & MOCCHEGIANI, E. 2010. Association of MT1A haplotype with cardiovascular disease and antioxidant enzyme defense in elderly Greek population: comparison with an Italian cohort. *J Nutr Biochem*, 21, 1008-14.
- GICHOHI-WAINAINA, W. N., TOWERS, G. W., SWINKELS, D. W., ZIMMERMANN, M. B., FESKENS, E. J. & MELSE-BOONSTRA, A. 2015a. Erratum to: Inter-ethnic differences in genetic variants within the transmembrane protease, serine 6 (TMPRSS6) gene associated with iron status indicators: a systematic review with meta-analyses. *Genes Nutr*, 10, 457.
- GICHOHI-WAINAINA, W. N., TOWERS, G. W., SWINKELS, D. W., ZIMMERMANN, M. B., FESKENS, E. J. & MELSE-BOONSTRA, A. 2015b. Inter-ethnic differences in genetic variants within the transmembrane protease, serine 6 (TMPRSS6) gene associated with iron status indicators: a systematic review with meta-analyses. *Genes Nutr*, 10, 442.
- GIRARDI, A., MARTINELLI, M., CURA, F., PALMIERI, A., CARINCI, F., SESENNA, E. & SCAPOLI, L. 2014. RFC1 and non-syndromic cleft lip with or without cleft palate: an association based study in Italy. *J Craniomaxillofac Surg*, 42, 1503-5.
- HALDER, I., CHAMPLIN, J., SHEU, L., GOODPASTER, B. H., MANUCK, S. B., FERRELL, R. E. & MULDOON, M. F. 2014. PPARalpha gene polymorphisms modulate the association between physical activity and cardiometabolic risk. *Nutr Metab Cardiovasc Dis*, 24, 799-805.
- HARBON, J., VAN DER MERWE, L., ZAAHL, M. G., KOTZE, M. J. & SENEKAL, M. 2014. Fat mass and obesity-associated (FTO) gene polymorphisms are associated with physical activity, food intake, eating behaviors, psychological health, and modeled change in body mass index in overweight/obese Caucasian adults. *Nutrients*, 6, 3130-52.
- HOLM, P. I., HUSTAD, S., UELAND, P. M., VOLLSET, S. E., GROTMOL, T. & SCHNEEDE, J. 2007. Modulation of the homocysteine-betaine relationship by methylenetetrahydrofolate reductase 677 C->t genotypes and B-vitamin status in a large-scale epidemiological study. *J Clin Endocrinol Metab*, 92, 1535-41.
- INAMORI, T., GODA, T., KASEZAWA, N. & YAMAKAWA-KOBAYASHI, K. 2013. The combined effects of genetic variation in the SIRT1 gene and dietary intake of n-3 and n-6 polyunsaturated fatty acids on serum LDL-C and HDL-C levels: a population based study. *Lipids Health Dis*, 12, 4.
- JOHNSON, W. G., SCHOLL, T. O., SPYCHALA, J. R., BUYSKE, S., STENROOS, E. S. & CHEN, X. 2005. Common dihydrofolate reductase 19-base pair deletion allele: a novel risk factor for preterm delivery. *Am J Clin Nutr*, 81, 664-8.
- KALANTARIAN, S., RIMM, E. B., HERRINGTON, D. M. & MOZAFFARIAN, D. 2014. Dietary macronutrients, genetic variation, and progression of coronary atherosclerosis among women. *Am Heart J*, 167, 627-635 e1.

- KANONI, S., DEDOUSSIS, G. V., HERBEIN, G., FULOP, T., VARIN, A., JAJTE, J., RINK, L., MONTI, D., MARIANI, E., MALAVOLTA, M., GIACCONI, R., MARCELLINI, F. & MOCCHIGIANI, E. 2010. Assessment of gene-nutrient interactions on inflammatory status of the elderly with the use of a zinc diet score--ZINCAGE study. *J Nutr Biochem*, 21, 526-31.
- KAPUR, K., JOHNSON, T., BECKMANN, N. D., SEHMI, J., TANAKA, T., KUTALIK, Z., STYRKARSDOTTIR, U., ZHANG, W., MAREK, D., GUDBJARTSSON, D. F., MILANESCHI, Y., HOLM, H., DIORIO, A., WATERWORTH, D., LI, Y., SINGLETON, A. B., BJORNSDOTTIR, U. S., SIGURDSSON, G., HERNANDEZ, D. G., DESILVA, R., ELLIOTT, P., EYJOLFSSON, G. I., GURALNIK, J. M., SCOTT, J., THORSTEINSDOTTIR, U., BANDINELLI, S., CHAMBERS, J., STEFANSSON, K., WAEBER, G., FERRUCCI, L., KOONER, J. S., MOOSER, V., VOLLENWEIDER, P., BECKMANN, J. S., BOCHUD, M. & BERGMANN, S. 2010. Genome-wide meta-analysis for serum calcium identifies significantly associated SNPs near the calcium-sensing receptor (CASR) gene. *PLoS Genet*, 6, e1001035.
- KLIMENTIDIS, Y. C., CHEN, Z., ARORA, A. & HSU, C. H. 2014. Association of physical activity with lower type 2 diabetes incidence is weaker among individuals at high genetic risk. *Diabetologia*, 57, 2530-4.
- KOHLMEIER, M., DA COSTA, K. A., FISCHER, L. M. & ZEISEL, S. H. 2005. Genetic variation of folate-mediated one-carbon transfer pathway predicts susceptibility to choline deficiency in humans. *Proc Natl Acad Sci U S A*, 102, 16025-30.
- LECOMPTE, S., SZABO DE EDELENYI, F., GOUMIDI, L., MAIANI, G., MOSCHONIS, G., WIDHALM, K., MOLNAR, D., KAFATOS, A., SPINNEKER, A., BREIDENASSEL, C., DALLONGEVILLE, J., MEIRHAEGHE, A. & BOREL, P. 2011. Polymorphisms in the CD36/FAT gene are associated with plasma vitamin E concentrations in humans. *Am J Clin Nutr*, 93, 644-51.
- LEVINE, A. J., FIGUEIREDO, J. C., LEE, W., CONTI, D. V., KENNEDY, K., DUGGAN, D. J., POYNTER, J. N., CAMPBELL, P. T., NEWCOMB, P., MARTINEZ, M. E., HOPPER, J. L., LE MARCHAND, L., BARON, J. A., LIMBURG, P. J., ULRICH, C. M. & HAILE, R. W. 2010. A candidate gene study of folate-associated one carbon metabolism genes and colorectal cancer risk. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*, 19, 1812-21.
- LINNEBANK, M., JANOSIK, M., KOZICH, V., PRONICKA, E., KUBALSKA, J., SOKOLOVA, J., LINNEBANK, A., SCHMIDT, E., LEYENDECKER, C., KLOCKGETHER, T., KRAUS, J. P. & KOCH, H. G. 2004. The cystathionine β -synthase (CBS) mutation c.1224-2A>C in Central Europe: Vitamin B6 nonresponsiveness and a common ancestral haplotype. *Human Mutation*, 24, 352-353.
- LOOS, R. J., HAGBERG, J. M., PERUSSE, L., ROTH, S. M., SARZYNSKI, M. A., WOLFARTH, B., RANKINEN, T. & BOUCHARD, C. 2015. Advances in exercise, fitness, and performance genomics in 2014. *Med Sci Sports Exerc*, 47, 1105-12.
- MCCULLOUGH, M. L., STEVENS, V. L., DIVER, W. R., FEIGELSON, H. S., RODRIGUEZ, C., BOSTICK, R. M., THUN, M. J. & CALLE, E. E. 2007. Vitamin D pathway gene polymorphisms, diet, and risk of postmenopausal breast cancer: a nested case-control study. *Breast Cancer Res*, 9, R9.
- MEPLAN, C., CROSLLEY, L. K., NICOL, F., BECKETT, G. J., HOWIE, A. F., HILL, K. E., HORGAN, G., MATHERS, J. C., ARTHUR, J. R. & HESKETH, J. E. 2007. Genetic polymorphisms in the human selenoprotein P gene determine the response of selenoprotein markers to selenium supplementation in a gender-specific manner (the SELGEN study). *FASEB J*, 21, 3063-74.
- MEYER, T. E., VERWOERT, G. C., HWANG, S. J., GLAZER, N. L., SMITH, A. V., VAN ROOIJ, F. J., EHRET, G. B., BOERWINKLE, E., FELIX, J. F., LEAK, T. S., HARRIS, T. B., YANG, Q., DEHGHAN, A., ASPELUND, T., KATZ, R., HOMUTH, G., KOCHER, T., RETTIG, R., RIED, J. S., GIEGER, C., PRUCHA, H., PFEUFER, A., MEITINGER, T., CORESH, J., HOFMAN, A., SARNAK, M. J., CHEN, Y. D., UITTERLINDEN, A. G., CHAKRAVARTI, A., PSATY, B. M., VAN DUIJN, C. M., KAO, W. H., WITTEMAN, J. C., GUDNASON, V., SISCOVICK, D. S., FOX, C. S., KOTTGEN, A., GENETIC FACTORS FOR OSTEOPOROSIS, C., META ANALYSIS OF, G. & INSULIN RELATED TRAITS, C. 2010. Genome-wide association studies of serum magnesium, potassium, and sodium concentrations identify six Loci influencing serum magnesium levels. *PLoS Genet*, 6.

- MILLS, J. L., FAN, R., BRODY, L. C., LIU, A., UELAND, P. M., WANG, Y., KIRKE, P. N., SHANE, B. & MOLLOY, A. M. 2014. Maternal choline concentrations during pregnancy and choline-related genetic variants as risk factors for neural tube defects. *Am J Clin Nutr*, 100, 1069-74.
- MINOURA, A., WANG, D. H., SATO, Y., ZOU, Y., SAKANO, N., KUBO, M., TAKEMOTO, K., MASATOMI, C. & OGINO, K. 2014. Association of dietary fat and carbohydrate consumption and predicted ten-year risk for developing coronary heart disease in a general Japanese population. *Acta Med Okayama*, 68, 129-35.
- MORENO-LUNA, R., PEREZ-JIMENEZ, F., MARIN, C., PEREZ-MARTINEZ, P., GOMEZ, P., JIMENEZ-GOMEZ, Y., DELGADO-LISTA, J., MORENO, J. A., TANAKA, T., ORDOVAS, J. M. & LOPEZ-MIRANDA, J. 2007. Two independent apolipoprotein A5 haplotypes modulate postprandial lipoprotein metabolism in a healthy Caucasian population. *J Clin Endocrinol Metab*, 92, 2280-5.
- MOSTOWSKA, A., BIEDZIAK, B., DUNIN-WILCZYNSKA, I., KOMOROWSKA, A. & JAGODZINSKI, P. 2011. Polymorphisms in CHDH gene and the risk of tooth agenesis. *Birth Defects Res A Clin Mol Teratol*, 91, 169-76.
- MOSTOWSKA, A., HOZYASZ, K. K., BIEDZIAK, B., MISIAK, J. & JAGODZINSKI, P. P. 2010a. Polymorphisms located in the region containing BHMT and BHMT2 genes as maternal protective factors for orofacial clefts. *Eur J Oral Sci*, 118, 325-32.
- MOSTOWSKA, A., HOZYASZ, K. K., WOJCICKI, P., DZIEGELEWSKA, M. & JAGODZINSKI, P. P. 2010b. Associations of folate and choline metabolism gene polymorphisms with orofacial clefts. *J Med Genet*, 47, 809-15.
- NILSSON, T. K., BOTTIGER, A. K., HENRIQUEZ, P. & SERRA MAJEM, L. 2014. MTHFR polymorphisms and serum cobalamin affect plasma homocysteine concentrations differentially in females and males. *Mol Med Rep*, 10, 2706-12.
- NIMPTSCH, K., NIETERS, A., HAILER, S., WOLFRAM, G. & LINSEISEN, J. 2009. The association between dietary vitamin K intake and serum undercarboxylated osteocalcin is modulated by vitamin K epoxide reductase genotype. *Br J Nutr*, 101, 1812-20.
- NISSEN, J., RASMUSSEN, L. B., RAVN-HAREN, G., ANDERSEN, E. W., HANSEN, B., ANDERSEN, R., MEJBORN, H., MADSEN, K. H. & VOGEL, U. 2014. Common variants in CYP2R1 and GC genes predict vitamin D concentrations in healthy Danish children and adults. *PLoS One*, 9, e89907.
- NORMAN, B., ESBJORNSSON, M., RUNDQVIST, H., OSTERLUND, T., GLENMARK, B. & JANSSON, E. 2014. ACTN3 genotype and modulation of skeletal muscle response to exercise in human subjects. *J Appl Physiol (1985)*, 116, 1197-203.
- O'SEAGHDHA, C. M., YANG, Q., GLAZER, N. L., LEAK, T. S., DEGHAN, A., SMITH, A. V., KAO, W. H., LOHMAN, K., HWANG, S. J., JOHNSON, A. D., HOFMAN, A., UITTERLINDEN, A. G., CHEN, Y. D., CONSORTIUM, G., BROWN, E. M., SISCOVICK, D. S., HARRIS, T. B., PSATY, B. M., CORESH, J., GUDNASON, V., WITTEMAN, J. C., LIU, Y. M., KESTENBAUM, B. R., FOX, C. S. & KOTTGEN, A. 2010. Common variants in the calcium-sensing receptor gene are associated with total serum calcium levels. *Hum Mol Genet*, 19, 4296-303.
- PANGILINAN, F., MOLLOY, A. M., MILLS, J. L., TROENDLE, J. F., PARLE-MCDERMOTT, A., KAY, D. M., BROWNE, M. L., MCGRATH, E. C., ABAAN, H. O., SUTTON, M., KIRKE, P. N., CAGGANA, M., SHANE, B., SCOTT, J. M. & BRODY, L. C. 2014. Replication and exploratory analysis of 24 candidate risk polymorphisms for neural tube defects. *BMC Med Genet*, 15, 102.
- PANGILINAN, F., MOLLOY, A. M., MILLS, J. L., TROENDLE, J. F., PARLE-MCDERMOTT, A., SIGNORE, C., O'LEARY, V. B., CHINES, P., SEAY, J. M., GEILER-SAMEROTTE, K., MITCHELL, A., VANDERMEER, J. E., KREBS, K. M., SANCHEZ, A., CORNMANN-HOMONOFF, J., STONE, N., CONLEY, M., KIRKE, P. N., SHANE, B., SCOTT, J. M. & BRODY, L. C. 2012. Evaluation of common genetic variants in 82 candidate genes as risk factors for neural tube defects. *BMC Medical Genetics*, 13, 62.
- PARLE-MCDERMOTT, A., PANGILINAN, F., O'BRIEN, K. K., MILLS, J. L., MAGEE, A. M., TROENDLE, J., SUTTON, M., SCOTT, J. M., KIRKE, P. N., MOLLOY, A. M. & BRODY, L. C. 2009. A common variant in MTHFD1L is associated with neural tube defects and mRNA splicing efficiency. *Hum Mutat*, 30, 1650-6.

- QI, L., SHEN, H., LARSON, I., SCHAEFER, E. J., GREENBERG, A. S., TREGOUET, D. A., CORELLA, D. & ORDOVAS, J. M. 2004. Gender-specific association of a perilipin gene haplotype with obesity risk in a white population. *Obes Res*, 12, 1758-65.
- ROSS, A. C. 2011. The 2011 report on dietary reference intakes for calcium and vitamin D. *Public Health Nutr*, 14, 938-9.
- SALOPURO, T., PULKKINEN, L., LINDSTROM, J., KOLEHMAINEN, M., TOLPPANEN, A. M., ERIKSSON, J. G., VALLE, T. T., AUNOLA, S., ILANNE-PARIKKA, P., KEINANEN-KIUKAANNIEMI, S., TUOMILEHTO, J., LAAKSO, M. & UUSITUPA, M. 2009. Variation in the UCP2 and UCP3 genes associates with abdominal obesity and serum lipids: the Finnish Diabetes Prevention Study. *BMC Med Genet*, 10, 94.
- SHAW, G. M., CARMICHAEL, S. L., YANG, W., SELVIN, S. & SCHAFER, D. M. 2004. Periconceptional dietary intake of choline and betaine and neural tube defects in offspring. *Am J Epidemiol*, 160, 102-9.
- SONG, Y., HSU, Y. H., NIU, T., MANSON, J. E., BURING, J. E. & LIU, S. 2009. Common genetic variants of the ion channel transient receptor potential membrane melastatin 6 and 7 (TRPM6 and TRPM7), magnesium intake, and risk of type 2 diabetes in women. *BMC Med Genet*, 10, 4.
- SORENSEN, E., RIGAS, A. S., THORNER, L. W., BURGDORF, K. S., PEDERSEN, O. B., PETERSEN, M. S., HJALGRIM, H., ERIKSTRUP, C. & ULLUM, H. 2016. Genetic factors influencing ferritin levels in 14,126 blood donors: results from the Danish Blood Donor Study. *Transfusion*, 56, 622-7.
- TANAKA, T., ROY, C. N., YAO, W., MATTEINI, A., SEMBA, R. D., ARKING, D., WALSTON, J. D., FRIED, L. P., SINGLETON, A., GURALNIK, J., ABECASIS, G. R., BANDINELLI, S., LONGO, D. L. & FERRUCCI, L. 2010. A genome-wide association analysis of serum iron concentrations. *Blood*, 115, 94-6.
- TEUMER, A., RAWAL, R., HOMUTH, G., ERNST, F., HEIER, M., EVERT, M., DOMBROWSKI, F., VOLKER, U., NAUCK, M., RADKE, D., ITTERMANN, T., BIFFAR, R., DORING, A., GIEGER, C., KLOPP, N., WICHMANN, H. E., WALLASCHOFSKI, H., MEISINGER, C. & VOLZKE, H. 2011. Genome-wide association study identifies four genetic loci associated with thyroid volume and goiter risk. *Am J Hum Genet*, 88, 664-73.
- VANDE LOOCK, K., BOTSIVALI, M., ZANGOIANNI, M., ANDERSON, D., BAUMGARTNER, A., FTHENOU, E., CHATZI, L., MARCOS, R., AGRAMUNT, S., NAMORK, E., GRANUM, B., KNUDSEN, L. E., NIELSEN, J. K., MELTZER, H. M., HAUGEN, M., KYRTOPOULOS, S. A., DECORDER, I., PLAS, G., ROELANTS, M., MERLO, F., KLEINJANS, J., KOGEVINAS, M. & KIRSCH-VOLDERS, M. 2014. The effect of dietary estimates calculated using food frequency questionnaires on micronuclei formation in European pregnant women: a NewGeneris study. *Mutagenesis*, 29, 393-400.
- VERLENGIA, R., REBELO, A. C., CRISP, A. H., KUNZ, V. C., DOS SANTOS CARNEIRO CORDEIRO, M. A., HIRATA, M. H., CRESPO HIRATA, R. D. & SILVA, E. 2014. Lack of Association Between ACE Indel Polymorphism and Cardiorespiratory Fitness in Physically Active and Sedentary Young Women. *Asian J Sports Med*, 5, e22768.
- WANG, B. J., LIU, M. J., WANG, Y., DAI, J. R., TAO, J. Y., WANG, S. N., ZHONG, N. & CHEN, Y. 2015. Association between SNPs in genes involved in folate metabolism and preterm birth risk. *Genet Mol Res*, 14, 850-9.
- WILTINK, R. C., KRUIJSHAAR, M. E., VAN MINKEL, R., ONKENHOUT, W., VERHEIJEN, F. W., KEMPER, E. A., VAN SPRONSEN, F. J., VAN DER PLOEG, A. T., NIEZEN-KONING, K. E., SARIS, J. J. & WILLIAMS, M. 2016. Neonatal screening for profound biotinidase deficiency in the Netherlands: consequences and considerations. *Eur J Hum Genet*, 24, 1424-9.
- WOLF, B. 1993. Biotinidase Deficiency. In: PAGON, R. A., ADAM, M. P., ARDINGER, H. H., WALLACE, S. E., AMEMIYA, A., BEAN, L. J. H., BIRD, T. D., FONG, C. T., MEFFORD, H. C., SMITH, R. J. H. & STEPHENS, K. (eds.) *GeneReviews(R)*. Seattle (WA).
- XU, X., GAMMON, M. D., WETMUR, J. G., RAO, M., GAUDET, M. M., TEITELBAUM, S. L., BRITTON, J. A., NEUGUT, A. I., SANTELLA, R. M. & CHEN, J. 2007. A functional 19-base pair deletion polymorphism of dihydrofolate reductase (DHFR) and risk of breast cancer in multivitamin users. *Am J Clin Nutr*, 85, 1098-102.

- ZHENG, J. S., ARNETT, D. K., PARNELL, L. D., SMITH, C. E., LI, D., BORECKI, I. B., TUCKER, K. L., ORDOVAS, J. M. & LAI, C. Q. 2013. Modulation by dietary fat and carbohydrate of IRS1 association with type 2 diabetes traits in two populations of different ancestries. *Diabetes Care*, 36, 2621-7.
- ZILLIKENS, M. C., VAN MEURS, J. B., SIJBRANDS, E. J., RIVADENEIRA, F., DEHGHAN, A., VAN LEEUWEN, J. P., HOFMAN, A., VAN DUIJN, C. M., WITTEMAN, J. C., UITTERLINDEN, A. G. & POLS, H. A. 2009. SIRT1 genetic variation and mortality in type 2 diabetes: interaction with smoking and dietary niacin. *Free Radic Biol Med*, 46, 836-41.
- ZINCK, J. W., DE GROH, M. & MACFARLANE, A. J. 2015. Genetic modifiers of folate, vitamin B-12, and homocysteine status in a cross-sectional study of the Canadian population. *Am J Clin Nutr*, 101, 1295-304.



PATIENT: Gene Omics2

DOB: 1/1/1935

GENDER: Male

ETHNICITY:

SPECIMEN TYPE: Buccal Swab

COLLECTION DATE: 1/18/2017

ACCESSION #: P1777777

ICD-10: None Specified

RECEIVED DATE: 12/30/2016

REPORT GENERATED: 10/19/2017

FACILITY/CLINIC: PGX HOUSE ACCOUNT

ORDERING PHYSICIAN:

TEST DETAILS SUMMARY

GENE	GENOTYPE	PHENOTYPE
CYP2C9	*1/*1	Normal Metabolizer
CYP2C19	*1/*17	Rapid Metabolizer
CYP3A5	*3/*3	Poor Metabolizer
CYP3A4	*1/*1	Normal Metabolizer
VKORC1	-1639G>A G/G	Low Warfarin Sensitivity
Apolipoprotein E	ε3/ε4	Altered APOE function
CYP2D6	*1/*4 XN	Ultra-Rapid or Normal Metabolizer
CYP2B6	*1/*1	Normal Metabolizer
CYP1A2	*1A/*1F	Normal Metabolizer - Higher Inducibility
SLCO1B1	521T>C T/T	Normal Function
COMT	Val158Met G/G	High/Normal COMT Activity
OPRM1	A118G A/G	Altered OPRM1 Function
UGT2B15	*1/*2	Intermediate Metabolizer
MTHFR	1298A>C AA 677C>T CC	No Increased Risk of Hyperhomocysteinemia
MTHFR	677C>T CC	Normal MTHFR Activity
Factor II Factor V Leiden	20210G>A GG 1691G>A GG	No Increased Risk of Thrombosis

*Comprehensive Test Detail information available at end of the report

CURRENT MEDICATIONS SUMMARY

Medications Outside the Scope of the Report: Allegra, Lisinopril, Loratadine

 SAFE TO USE AS DIRECTED Adderall (Amphetamine) Ibuprofen (Advil, Motrin) Warfarin (Coumadin)	 USE MEDICATIONS WITH CAUTION Omeprazole (Prilosec) Prilosec (Omeprazole) Zoloft (Sertraline)	 CAUTION CONSIDER ALTERNATIVES
--	--	---

*Guidance for additional medications available in Potentially Impacted Medications section

Confidential Healthcare Information

8461 Garvey Drive, Raleigh, NC 27616 CLIA ID: 34D2082106 Laboratory Director: Edgar O. Hartle, MD



Current Patient Medications

Allegra, Lisinopril, Loratadine, Omeprazole, Warfarin, Ibuprofen, Zoloft, Adderall, Prilosec

	Omeprazole <i>Prilosec</i>	Insufficient Response to Omeprazole (CYP2C19: Rapid Metabolizer)	ACTIONABLE
		- Helicobacter pylori eradication: increase dose by 100-200% and be alert to insufficient response. - Other: be extra alert to insufficient response and consider dose increase of 100-200%.	
	Prilosec <i>Omeprazole</i>	Insufficient Response to Omeprazole (CYP2C19: Rapid Metabolizer)	ACTIONABLE
		- Helicobacter pylori eradication: increase dose by 100-200% and be alert to insufficient response. - Other: be extra alert to insufficient response and consider dose increase of 100-200%.	
	Zoloft <i>Sertraline</i>	Possible Reduced Response to Sertraline (CYP2C19: Rapid Metabolizer)	INFORMATIVE
		Sertraline can be prescribed at standard label-recommended dosage and administration. If patient does not respond to recommended maintenance dosing, consider an alternative medication.	
	Adderall <i>Amphetamine</i>	Good Response to Amphetamine salts (COMT: High/Normal COMT Activity)	INFORMATIVE
		The patient's genotype result predicts a higher likelihood of response to amphetamine stimulants. Amphetamines should be administered at the lowest effective dose, and dosage should be individually adjusted.	
	Ibuprofen <i>Advil, Motrin</i>	Normal Sensitivity to Ibuprofen (CYP2C9: Normal Metabolizer)	INFORMATIVE
		Individuals with a normal CYP2C9 activity (i.e normal metabolizers) can be prescribed ibuprofen according to standard label recommended-dosage and administration.	
	Warfarin <i>Coumadin</i>	Less than normal Sensitivity to Warfarin (CYP2C9 *1/*1 VKORC1 -1639G>A G/G)	ACTIONABLE
		Initiation Therapy: a dose increase may be required. Consider using the following warfarin dose range as provided in the FDA-approved label: 5-7 mg/day . OR consider using a personalized dose calculated by a pharmacogenetic algorithm. The estimated time to reach steady state is 4-5 days.	

Medications outside the scope of the report: Allegra, Lisinopril, Loratadine

	A medication has potentially reduced efficacy, increased toxicity or the patient has an increased risk for the indicated condition.	ACTIONABLE	Recommendations based upon publications by international pharmacogenetic expert groups, consortia or regulatory bodies (CPIC, DPWG, FDA, EMA). Recommendations are suitable for implementation in a clinical setting. Guidelines may change as knowledge arises.
	Guidelines exist for adjusting dosage, increased vigilance or the patient has a moderate risk for the indicated condition.		
	The medication can be prescribed according to standard regimens or the patient's risk for the indicated condition is not increased.	INFORMATIVE	There are insufficient or contradictory findings documenting the impact of a given genetic polymorphism or drug interaction. Recommendations are informative and implementation in a clinical setting is optional.



Risk Management



Type III Hyperlipoproteinemia

Not Associated with Type III Hyperlipoproteinemia

The patient is positive for the APOE c.388 T>C (Cys130Arg) mutation and negative for the APOE c.526 C>T (Arg176Cys) mutation. The patient's genotype is $\epsilon 3/\epsilon 4$ (frequency: 15-28%).

The APOE E3 is the normal APOE. The APOE E4 confers a limitation of HDL binding to its receptor, and is associated with increased plasma cholesterol, LDL, and triglycerides. Individuals that are heterozygous for this allele may have higher total cholesterol levels and elevated LDL cholesterol levels. The APOE $\epsilon 3/\epsilon 4$ genotype is associated with an increased risk for developing atherosclerosis and cardiovascular disease.

Consider dietary adjustments (very low fat diet) and lipid-lowering therapy based on lipid profiles and other risk factors.



Hyperhomocysteinemia - Depression

No Increased Risk of Hyperhomocysteinemia

The patient does not carry the MTHFR C677T variant. MTHFR enzyme activity is normal.

Patients diagnosed with depression often have low folate levels and homocysteine is a highly sensitive marker of folate status. Functional folate deficiency is indicated by elevated homocysteine. With a normal MTHFR activity, this patient can process folate normally and is unlikely to have elevated plasma levels of homocysteine.

Patients diagnosed with depression: as lower folate levels are associated with poorer antidepressant response, and baseline levels of folate within the normal range predict antidepressant response, testing for homocysteine levels and serum folate levels may be informative for this patient before prescribing methylfolate as an antidepressant-augmenting agent.



Thrombophilia

No Increased Risk of Thrombosis

The patient does not carry the Factor V Leiden G1691A mutation or Factor II G20210A mutation (wild-type).

The patient's risk of thrombosis is not increased (average risk of clotting is about 1 in 1000 for anyone in a year). However, because this test cannot find all of the inherited reasons for abnormal clotting, other factors may affect this risk assessment.

Unless other genetic and/or circumstantial risk factors are present (e.g., smoking or obesity...), estrogen-containing contraceptive and hormone replacement therapy can be used by the patient.



Hyperhomocysteinemia - Thrombosis

No Increased Risk of Hyperhomocysteinemia

The patient does not carry the MTHFR C677T or MTHFR A1298C mutation (wild-type). MTHFR enzyme activity is normal.

With a normal MTHFR activity, this patient is unlikely to have elevated plasma levels of homocysteine, which is a known risk factor for cardiovascular diseases and thrombosis. Unless other risk factors are present, the patient is not expected to have an increased risk for venous thromboembolism (VTE). MTHFR enzyme activity is normal.



Potentially Impacted Medications

CATEGORY	DRUG CLASS	STANDARD PRECAUTIONS	USE WITH CAUTION	CONSIDER ALTERNATIVES
Anticancer Agents	Antifolates	Methotrexate (Trexall)		
	Angiotensin II Receptor Antagonists	Azilsartan (Edarbi, Edarbyclor) Candesartan (Atacand) Eprosartan (Teveten) Irbesartan (Avapro) Losartan (Cozaar, Hyzaar) Olmesartan (Benicar) Telmisartan (Micardis) Valsartan (Diovan, Entresto)		
	Antianginal Agents	Ranolazine (Ranexa)		
Cardiovascular	Antiarrhythmics		Mexiletine (Mexitil) Propafenone (Rythmol)	Flecainide (Tambocor)
	Anticoagulants	Apixaban (Eliquis) Dabigatran Etxilate (Pradaxa) Edoxaban (Savaysa) Fondaparinux (Arixtra) Rivaroxaban (Xarelto) Warfarin (Coumadin)		
	Antiplatelets	Prasugrel (Effient) Ticagrelor (Brilinta) Vorapaxar (Zontivity)	Clopidogrel (Plavix)	
	Beta Blockers	Atenolol (Tenormin) Bisoprolol (Zebeta) Carvedilol (Coreg) Labetalol (Normodyne, Trandate) Nebivolol (Bystolic) Propranolol (Inderal) Timolol (Timoptic)		Metoprolol (Lopressor)
	Diuretics	Torsemide (Demadex)		
	Statins	Atorvastatin (Lipitor) Fluvastatin (Lescol) Lovastatin (Mevacor, Altoprev, Advicor) Pitavastatin (Livalo) Pravastatin (Pravachol) Rosuvastatin (Crestor) Simvastatin (Zocor)		
Diabetes	Meglitinides	Nateglinide (Starlix) Repaglinide (Prandin, Prandimet)		
	Sulfonylureas	Chlorpropamide (Diabenese) Glimepiride (Amaryl) Glipizide (Glucotrol) Glyburide (Micronase) Tolbutamide (Orinase)		



CATEGORY	DRUG CLASS	STANDARD PRECAUTIONS	USE WITH CAUTION	CONSIDER ALTERNATIVES
Gastrointestinal	Antiemetics	Aprepitant (Emend-oral) Dronabinol (Marinol) Fosaprepitant (Emend-i.v) Granisetron (Sancuso, Sustol) Metoclopramide (Reglan) Rolapitant (Varubi)	Dolasetron (Anzemet) Netupitant-Palonosetron (Akynzeo) Palonosetron (Aloxi)	Ondansetron (Zofran, Zuplenz)
	Proton Pump Inhibitors	Rabeprazole (Aciphex)	Dexlansoprazole (Dexilant, Kapidex) Esomeprazole (Nexium) Lansoprazole (Prevacid) Omeprazole (Prilosec) Pantoprazole (Protonix)	
Infections	Antifungals	Amphotericin B (AmBisome, Abelcet) Anidulafungin (Eraxis) Caspofungin (Cancidas) Fluconazole (Diflucan) Isavuconazonium (Cresemba) Itraconazole (Sporanox) Micafungin (Mycamine) Posaconazole (Noxafil)		Voriconazole (Vfend)
	Anti-HIV Agents	Dolutegravir (Tivicay, Triumeq) Raltegravir (Isentress, Dutrebis)		
	Antimalarials	Proguanil (Malarone)		
Pain	Fibromyalgia Agents	Milnacipran (Savella)		
	Muscle Relaxants	Cyclobenzaprine (Flexeril, Amrix) Metaxalone (Skelaxin) Methocarbamol (Robaxin)	Carisoprodol (Soma) Tizanidine (Zanaflex)	
	NSAIDs	Celecoxib (Celebrex) Diclofenac (Voltaren) Flurbiprofen (Ansaid) Ibuprofen (Advil, Motrin) Indomethacin (Indocin) Ketoprofen (Orudis) Ketorolac (Toradol) Meloxicam (Mobic) Nabumetone (Relafen) Naproxen (Aleve) Piroxicam (Feldene) Sulindac (Clinoril)		
	Opioids	Alfentanil (Alfenta) Buprenorphine (Butrans, Buprenex) Hydromorphone (Dilaudid, Exalgo) Levorphanol (Levo Dromoran) Meperidine (Demerol) Methadone (Dolophine) Oxymorphone (Opana, Numorphan) Sufentanil (Sufenta) Tapentadol (Nucynta)	Dihydrocodeine (Synalgos-DC) Fentanyl (Actiq) Hydrocodone (Vicodin) Morphine (MS Contin) Oxycodone (Percocet, Oxycontin)	Codeine (Codeine; Fioricet with Codeine) Tramadol (Ultram)
	Antiaddictives	Bupropion (Wellbutrin, Zyban, Aplenzin, Contrave) Naltrexone (Vivitrol, Contrave)		



CATEGORY

DRUG CLASS

STANDARD PRECAUTIONS

USE WITH CAUTION

CONSIDER ALTERNATIVES

Psychotropic	Anti-ADHD Agents	Amphetamine (Adderall, Evekeo) Dexmethylphenidate (Focalin) Dextroamphetamine (Dexedrine) Guanfacine (Intuniv) Lisdexamfetamine (Vyvanse) Methylphenidate (Ritalin, Aptensio XR, Concerta, Metadate ER, Quillivant ER)	Clonidine (Kapvay)	Atomoxetine (Strattera)
	Anticonvulsants	Brivaracetam (Briviact) Cannabidiol (Epidiolex) Carbamazepine (Tegretol, Carbatrol, Epitol) Eslicarbazepine (Aptiom) Ethosuximide (Zarontin) Ezogabine (Potiga) Felbamate (Felbatol) Fosphenytoin (Cerebyx) Gabapentin (Neurontin) Lacosamide (Vimpat) Lamotrigine (Lamictal) Levetiracetam (Keppra) Oxcarbazepine (Trileptal, Oxtellar XR) Perampanel (Fycompa) Phenobarbital (Luminal) Phenytoin (Dilantin) Pregabalin (Lyrica) Primidone (Mysoline) Rufinamide (Banzel) Stiripentol (Diacomit) Tiagabine (Gabitril) Topiramate (Topamax) Valproic Acid (Depakote, Depakene) Vigabatrin (Sabril) Zonisamide (Zonegran)		
	Antidementia Agents	Galantamine (Razadyne) Memantine (Namenda)	Donepezil (Aricept)	
	Antidepressants	Desvenlafaxine (Pristiq) Duloxetine (Cymbalta) Fluoxetine (Prozac, Sarafem) Levomilnacipran (Fetzima) Mirtazapine (Remeron) Nefazodone (Serzone) Trazodone (Oleptro) Vilazodone (Viibryd) Vortioxetine (Trintellix)	Amoxapine (Amoxapine) Fluvoxamine (Luvox) Maprotiline (Ludiomil) Sertraline (Zoloft)	Amitriptyline (Elavil) Citalopram (Celexa) Clomipramine (Anafranil) Desipramine (Norpramin) Doxepin (Silenor) Escitalopram (Lexapro) Imipramine (Tofranil) Nortriptyline (Pamelor) Paroxetine (Paxil, Brisdelle) Protriptyline (Vivactil) Trimipramine (Surmontil) Venlafaxine (Effexor)



CATEGORY	DRUG CLASS	STANDARD PRECAUTIONS	USE WITH CAUTION	CONSIDER ALTERNATIVES
	Antipsychotics	Aripiprazole (Abilify, Aristada) Asenapine (Saphris) Brexpiprazole (Rexulti) Cariprazine (Vraylar) Iloperidone (Fanapt) Loxapine (Loxitane, Adasuve) Lurasidone (Latuda) Paliperidone (Invega) Pimavanserin (Nuplazid) Quetiapine (Seroquel) Thioridazine (Mellaril) Thiothixene (Navane) Trifluoperazine (Stelazine) Ziprasidone (Geodon)	Chlorpromazine (Thorazine) Clozapine (Clozaril) Fluphenazine (Prolixin) Olanzapine (Zyprexa) Perphenazine (Trilafon) Pimozide (Orap)	Haloperidol (Haldol) Risperidone (Risperdal)
	Benzodiazepines	Alprazolam (Xanax) Clobazam (Onfi) Clonazepam (Klonopin)	Diazepam (Valium) Lorazepam (Ativan) Oxazepam (Serax)	
	Other Neurological Agents	Deutetrabenazine (Austedo) Dextromethorphan / Quinidine (Nuedexta) Flibanserin (Addyi) Valbenazine (Ingrezza)	Tetrabenazine (Xenazine)	
Rheumatology	Anti-Hyperuricemics and Anti-Gout Agents	Colchicine (Mitigare) Febuxostat (Uloric) Lesinurad (Zurampic)		
	Immunomodulators	Apremilast (Otezla) Leflunomide (Arava) Tofacitinib (Xeljanz)		
Transplantation	Immunosuppressants	Tacrolimus (Prograf)		
Urologicals	5-Alpha Reductase Inhibitors for Benign Prostatic Hyperplasia	Dutasteride (Avodart) Finasteride (Proscar)		
	Alpha-Blockers for Benign Prostatic Hyperplasia	Alfuzosin (UroXatral) Doxazosin (Cardura) Silodosin (Rapaflo) Tamsulosin (Flomax) Terazosin (Hytrin)		
	Antispasmodics for Overactive Bladder	Darifenacin (Enablex) Fesoterodine (Toviaz) Mirabegron (Myrbetriq) Oxybutynin (Ditropan) Solifenacin (Vesicare) Tolterodine (Detrol) Trospium (Sanctura)		
	Phosphodiesterase Inhibitors for Erectile Dysfunction	Avanafil (Stendra) Sildenafil (Viagra) Tadalafil (Cialis) Vardenafil (Levitra)		



Dosing Guidance

 Amitriptyline <i>Elavil</i>	Possible Non-Response to Amitriptyline (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider an alternative drug, or prescribe amitriptyline at increased dose and monitor the plasma concentrations of amitriptyline and metabolites (there is insufficient data to calculate dose adjustment).	ACTIONABLE
 Amitriptyline <i>Elavil</i>	Increased Sensitivity to Amitriptyline (CYP2C19: Rapid Metabolizer) Consider an alternative drug, or consider prescribing amitriptyline at standard dose and monitor the plasma concentrations of amitriptyline and nortriptyline to guide dose adjustments.	INFORMATIVE
 Atomoxetine <i>Strattera</i>	Possible Non-Response to Atomoxetine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: the patient may fail to achieve adequate plasma levels of atomoxetine if the drug is prescribed at standard recommended doses. Consider prescribing atomoxetine with careful titration and monitoring for reduced efficacy. There is insufficient data to calculate dose adjustment. Or consider an alternative medication.	INFORMATIVE
 Citalopram <i>Celexa</i>	Insufficient Response to Citalopram (CYP2C19: Rapid Metabolizer) At standard label-recommended dosage, citalopram plasma concentrations levels are expected to be low which may result in a loss of efficacy. Consider an alternative medication. If citalopram is warranted, consider increasing the dose to a maximum of 150% and titrate based on the clinical response and tolerability.	ACTIONABLE
 Clomipramine <i>Anafranil</i>	Possible Non-Response to Clomipramine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider an alternative drug, or prescribe clomipramine at an increased dose and monitor the plasma concentrations of clomipramine and desmethylclomipramine.	ACTIONABLE
 Clomipramine <i>Anafranil</i>	Increased Sensitivity to Clomipramine (CYP2C19: Rapid Metabolizer) Consider an alternative drug, or consider prescribing clomipramine at standard dose and monitor the plasma concentrations of clomipramine and desmethyl-clomipramine to guide dose adjustments.	INFORMATIVE
 Codeine <i>Codeine; Fioricet with Codeine</i>	Possible Increased Response to Codeine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer. Codeine is converted into its active metabolite morphine by CYP2D6. Since this patient may be a ultra-rapid metabolizer, greatly increased morphine levels may occur, and the patient may be at high risk of toxicity when taking codeine. The ultra-rapid conversion of codeine to morphine in breast feeding mothers can result in high and unsafe levels of morphine in the breast milk potentially causing life threatening respiratory depression in the breastfed infant. Avoid prescribing codeine, and consider an alternative opioid or a non-opioid analgesic such as a NSAID or a COX-2 inhibitor. Unless contraindicated, available alternative opioids not sensitive to CYP2D6 function include: fentanyl, morphine, hydromorphone, oxycodone, and tapentadol.	ACTIONABLE
 Desipramine <i>Norpramin</i>	Possible Non-Response to Desipramine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider an alternative drug, or prescribe desipramine at an increased dosage and observe the patient for decreased efficacy. Adjust dosage in response to desipramine and metabolites plasma concentrations and clinical response.	ACTIONABLE
 Doxepin <i>Silenor</i>	Possible Non-Response to Doxepin (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider an alternative drug, or increase doxepin dose by 100%. Adjust maintenance dose according to nordoxepin plasma concentrations.	ACTIONABLE



 Doxepin <i>Silenor</i>	Increased Sensitivity to Doxepin (CYP2C19: Rapid Metabolizer) Consider an alternative drug, or consider prescribing doxepin at standard dose and monitor the plasma concentrations of doxepin and desmethyl-doxepin to guide dose adjustments.	INFORMATIVE
 Escitalopram <i>Lexapro</i>	Insufficient Response to Escitalopram (CYP2C19: Rapid Metabolizer) At standard label-recommended dosage, escitalopram plasma concentrations levels are expected to be low which may result in a loss of efficacy. Consider an alternative medication. If escitalopram is warranted, consider increasing the dose to a maximum of 150% and titrate based on the clinical response and tolerability.	ACTIONABLE
 Flecainide <i>Tambocor</i>	Altered Response to Flecainide (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: titrate carefully and consider adjusting dose in response to plasma concentration and ECG monitoring, OR consider an alternative drug. Examples of alternatives drugs not affected by CYP2D6 include: sotalol, disopyramide, quinidine, and amiodarone.	ACTIONABLE
 Haloperidol <i>Haldol</i>	Possible Non-Response to Haloperidol (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider an alternative drug, or prescribe haloperidol at standard dose and adjust dosage to achieve a favorable clinical response. Be alert to decreased haloperidol plasma concentrations.	ACTIONABLE
 Imipramine <i>Tofranil</i>	Possible Non-Response to Imipramine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider an alternative drug, or consider increasing the imipramine dose and adjust the dosage in response to imipramine and desipramine plasma concentrations.	ACTIONABLE
 Imipramine <i>Tofranil</i>	Increased Sensitivity to Imipramine (CYP2C19: Rapid Metabolizer) Consider an alternative drug, or consider prescribing imipramine at the standard dose and monitor the plasma concentrations of imipramine and desipramine to guide dose adjustments.	INFORMATIVE
 Metoprolol <i>Lopressor</i>	Possible Non-Responder to Metoprolol (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: the patient may experience a decrease in the pharmacological effect when taking metoprolol at standard dosage. <u>Heart Failure</u> : Consider alternative beta-blockers such as bisoprolol or carvedilol, or prescribe metoprolol at a higher dose. <u>Other indications</u> : Consider alternative beta-blockers such as bisoprolol or atenolol, or prescribe metoprolol at a higher dose. If metoprolol is prescribed, titrate the dose to a maximum of 250% of the normal dose in response to efficacy and adverse events.	ACTIONABLE
 Nortriptyline <i>Pamelor</i>	Possible Non-Response to Nortriptyline (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider an alternative drug, or prescribe nortriptyline at an increased dose and monitor the plasma concentration of nortriptyline and hydroxynortriptyline.	ACTIONABLE
 Ondansetron <i>Zofran, Zuplenz</i>	Possible Non-Response to Ondansetron (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer) Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: a substantially decreased antiemetic effect has been reported in these patients when taking standard doses of this medication. Consider prescribing an alternative drug not metabolized by CYP2D6 such as granisetron.	ACTIONABLE

**Paroxetine***Paxil, Brisdelle***Possible Reduced Response to Paroxetine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)****ACTIONABLE**

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: there is a risk for decreased efficacy at standard dosage. If a standard dose is prescribed to a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, suboptimal plasma concentrations of the drug are likely. Consider an alternative medication.

**Protriptyline***Vivactil***Possible Non-Response to Protriptyline (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)****INFORMATIVE**

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider alternative drugs or prescribe protriptyline at increased dosage and observe the patient for decreased efficacy. Adjust dosage in response to protriptyline and metabolites plasma concentrations and clinical response.

**Risperidone***Risperdal***Possible Non-Response to Risperidone (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)****ACTIONABLE**

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider an alternative drug, or prescribe risperidone, be extra alert to insufficient response, and adjust dosage in response to clinical response and adverse events.

**Tramadol***Ultram***Possible Increased Response to Tramadol (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)****ACTIONABLE**

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, and is at high risk of toxicity when taking tramadol at standard dosing. Consider reducing tramadol dose by 30%. Careful monitoring for side effects (nausea, vomiting, constipation, respiratory depression, confusion, urinary retention) and weekly titration are recommended. In case of toxicity, consider alternative opioids other than codeine, or a non-opioid analgesic such as a NSAID or a COX-2 inhibitor. Unless contraindicated, available alternative opioids not sensitive to CYP2D6 function include: fentanyl, morphine, hydromorphone, oxycodone, and tapentadol.

The accelerated conversion of tramadol to its active metabolite can result in high and unsafe levels of this metabolite in breast milk potentially causing life threatening respiratory depression in the breastfed infant. Use of tramadol should be avoided in breastfeeding mothers.

**Trimipramine***Surmontil***Possible Non-Response to Trimipramine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)****ACTIONABLE**

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider an alternative drug, or consider prescribing trimipramine at an increased dose, then adjust dosage in response to trimipramine plasma concentrations.

**Trimipramine***Surmontil***Increased Sensitivity to Trimipramine (CYP2C19: Rapid Metabolizer)****INFORMATIVE**

Consider an alternative drug, or consider prescribing trimipramine at standard dose and monitor the plasma concentrations of trimipramine and desmethyl-trimipramine to guide dose adjustments.

**Venlafaxine***Effexor***Possible Non-Response to Venlafaxine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)****ACTIONABLE**

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: consider an alternative drug, or increase the venlafaxine dose to a maximum of 150% of the normal dose and monitor venlafaxine and O-desmethylvenlafaxine plasma concentrations.

**Voriconazole***Vfend***Non-Response to Voriconazole (CYP2C19: Rapid Metabolizer)****ACTIONABLE**

Voriconazole plasma concentrations are expected to be low if a standard dose is used, increasing the risk of loss of response and effectiveness and subsequent disease progression. Consider an alternative medication that is not dependent on CYP2C19 metabolism, such as isavuconazole, liposomal amphotericin B or posaconazole.



Amoxapine

Amoxapine

Possible Non-Response to Amoxapine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)

INFORMATIVE

Like other tricyclic and tetracyclic antidepressants, amoxapine is metabolized by CYP2D6. However, the overall contribution of this enzyme in the metabolism of this drug is not well documented. Based on the genotype result, this patient may be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: patients with increased CYP2D6 function may metabolize amoxapine more rapidly which can result in sub-therapeutic drug concentrations; these patients may require higher doses to achieve adequate plasma concentrations. There are no established dosing adjustments for patients with increased CYP2D6 function; therapy must be initiated cautiously and adjusted according to the patient's response.



Carisoprodol

Soma

Altered Sensitivity to Carisoprodol (CYP2C19: Rapid Metabolizer)

INFORMATIVE

There is insufficient data to allow calculation of dose adjustment. If carisoprodol is prescribed, it is recommended to use a lower dose, and to carefully monitor the patient for side effects.



Chlorpromazine

Thorazine

Possible Non-Response to Chlorpromazine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)

INFORMATIVE

Chlorpromazine is metabolized by CYP2D6, CYP3A4 and flavin-containing monooxygenases. Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: subjects with increased CYP2D6 function will metabolize chlorpromazine more rapidly which can result in sub-therapeutic drug concentrations. Consider a standard dose and adjust dosage according to the patient's tolerability and response. Higher doses may be necessary to achieve efficacy.



Clonidine

Kapvay

Possible Altered Response to Clonidine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)

INFORMATIVE

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers. Approximately 40-60% of an orally administered dose of clonidine is eliminated unchanged by the kidneys, with the remainder undergoing hepatic metabolism. CYP2D6 plays a major role in clonidine oxidative metabolism, followed by CYP3A and CYP1A2. **Preliminary studies that individuals with high CYP2D6 activity, have increased clonidine clearance and may require higher doses to reach target therapeutic plasma concentrations and respond to therapy.** There is insufficient data to calculate dose adjustments and careful titration is recommended until a favorable response is achieved in this patient. An alternative medication not metabolized by CYP2D6 can also be considered if the patient fails to respond to higher doses of clonidine.

Treatment with clonidine can cause dose related decreases in blood pressure and heart rate. Measure heart rate and blood pressure prior to initiation of therapy, following dose increases, and periodically while on therapy. Titrate Clonidine slowly in patients with a history of hypotension, and those with underlying conditions that may be worsened by hypotension and bradycardia.



Clopidogrel

Plavix

Increased Response to Clopidogrel (CYP2C19: Rapid Metabolizer)

ACTIONABLE

Clopidogrel can be prescribed at standard label-recommended dosage. Individuals with the *17 allele may have an increased risk of bleeding while taking clopidogrel.



Clozapine

Clozaril

Non-Response to Clozapine (CYP1A2: Normal Metabolizer - Higher Inducibility)

INFORMATIVE

Smokers have a high risk for non-response at standard doses and may require higher doses. There is an association between high clozapine doses and the risk of seizures, and therefore careful monitoring is recommended during dosing adjustment. Smoking cessation will increase plasma drug levels, leading to adverse events. Therefore, therapeutic drug monitoring accompanied by dose reduction is recommended in patients who have quit smoking.



Dexlansoprazole

Dexilant, Kapidex

Insufficient Response to Dexlansoprazole (CYP2C19: Rapid Metabolizer)

INFORMATIVE

- Helicobacter pylori eradication: increase dose by 200% and be alert to insufficient response.
- Other: be extra alert to insufficient response and consider dose increase of 200%.



Diazepam

Valium

Possible Altered Sensitivity to Diazepam (CYP2C19: Rapid Metabolizer)

INFORMATIVE

CYP2C19 rapid and ultra-rapid metabolizers metabolize diazepam and nordiazepam more rapidly than normal metabolizers. However, there is insufficient data to allow calculation of dose adjustment when diazepam is prescribed. Monitor the patient's response and adjust the dose accordingly.

**Dihydrocodeine***Synalgos-DC***Possible Altered Response to Dihydrocodeine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

INFORMATIVE

Increased conversion of dihydrocodeine to the more active metabolite dihydromorphine is expected in CYP2D6 ultra-rapid metabolizers. This may result in an exaggerated response. Adequate pain relief can be achieved by decreasing the dose in response to pain symptoms. Other opioids not metabolized by CYP2D6 (i.e., morphine, oxycodone, buprenorphine, fentanyl, methadone, and hydromorphone) may also be considered if signs of overdose (excessive sleepiness, confusion, or shallow breathing) are reported.

**Dolasetron***Anzemet***Possible Altered Response to Dolasetron (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

INFORMATIVE

The reduction of dolasetron to its active metabolite hydrodolasetron is mediated by a carbonyl reductase. Hydrodolasetron is further eliminated by multiple routes, including renal excretion and by glucuronidation or hydroxylation by CYP2D6. Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: compared to CYP2D6 normal metabolizers, CYP2D6 ultra-rapid metabolizers may have lower hydroxydolasetron plasma concentrations at standard dosing. However, the clinical significance of this change remains unclear. Dolasetron can be prescribed at standard label-recommended dosage and administration. Monitor the patient for possible decreased efficacy.

**Donepezil***Aricept***Possible Altered Response to Donepezil (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

INFORMATIVE

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: when compared to a normal metabolizer, a ultra-rapid metabolizers has a 24% increase in donepezil clearance. The clinical significance of this increase is not well documented. Consider using a standard dosing regimen and adjust dosage in response to clinical response and tolerability.

**Esomeprazole***Nexium***Insufficient Response to Esomeprazole (CYP2C19: Rapid Metabolizer)**

INFORMATIVE

- Helicobacter pylori eradication: increase dose by 50-100% and be alert to insufficient response.
- Other: be extra alert to insufficient response and consider dose increase of 50-100%.

**Fentanyl***Actiq***Altered Response to Fentanyl (OPRM1: Altered OPRM1 Function)**

INFORMATIVE

The patient carries one copy of the OPRM1 118A>G mutation. Acute postoperative and cancer pain: the patient's genotype has been shown to be associated with reduced analgesia at standard fentanyl doses. Therefore, the patient may require higher doses of this drug. Because fentanyl has a narrow therapeutic window, it is advised to carefully titrate this drug to a tolerable dose that provides adequate analgesia with minimal side effects.

**Fluphenazine***Prolixin***Possible Non-response to Fluphenazine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

INFORMATIVE

Fluphenazine is metabolized by CYP2D6, CYP1A2 and other enzymes and based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: **patients with increased CYP2D6 function will metabolize fluphenazine more rapidly which can result in sub-therapeutic drug concentrations; these patients may require higher doses to achieve adequate plasma concentrations.** There are no established dosing adjustments for patients with increased CYP2D6 function therefore, therapy must be initiated cautiously with oral or parenteral fluphenazine hydrochloride. When the pharmacological effects and an appropriate dosage are apparent, an equivalent dose of fluphenazine decanoate (IM or SC) may be administered and subsequent dosage adjustments may be necessary.

**Fluvoxamine***Luvox***Possible Reduced Response to Fluvoxamine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

INFORMATIVE

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: there is a risk for decreased efficacy at standard dosage. If a standard dose is prescribed to a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, suboptimal plasma concentrations of the drug are likely. There is insufficient data to calculate dose adjustments and careful titration is recommended until a favorable response is achieved. An alternative medication not metabolized by CYP2D6 can also be considered.

**Hydrocodone***Vicodin***Altered Response to Hydrocodone (OPRM1: Altered OPRM1 Function)**

INFORMATIVE

Acute postoperative and cancer pain: the patient's genotype has been shown to be associated with reduced analgesia and increased opioid side effects at standard or high hydrocodone doses. If the patient fails to respond to increased hydrocodone doses, an alternative opioid may be considered.

**Hydrocodone***Vicodin***Possible Altered Response to Hydrocodone (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

INFORMATIVE

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer. Increased conversion of hydrocodone to the more active metabolite hydromorphone is expected in CYP2D6 ultra-rapid metabolizers. Usually, adequate pain relief without an increase in adverse events can be achieved by using standard or lower hydrocodone doses. Other opioids not metabolized by CYP2D6 (e.g., morphine, oxycodone, buprenorphine, fentanyl, methadone, and hydromorphone) may also be considered if excessive side effects are reported.

**Lansoprazole***Prevacid***Insufficient Response to Lansoprazole (CYP2C19: Rapid Metabolizer)**

INFORMATIVE

- Helicobacter pylori eradication: increase dose by 200% and be alert to insufficient response.
- Other: be extra alert to insufficient response and consider dose increase of 200%.

**Lorazepam***Ativan***Possible Altered Response to Lorazepam (UGT2B15: Intermediate Metabolizer)**

INFORMATIVE

Lorazepam clearance may be reduced in this patient. However, there is insufficient evidence whether this change results in a significant clinical effect. Consider monitoring the patient for increased sedation and adjust dosing accordingly.

**Maprotiline***Ludiomil***Possible Non-response to Maprotiline (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

INFORMATIVE

Like other tricyclic and tetracyclic antidepressants, maprotiline is metabolized by CYP2D6 as well as CYP1A2. Patients with increased CYP2D6 function may metabolize maprotiline more rapidly which can result in sub-therapeutic drug concentrations; these patients may require higher doses to achieve adequate plasma concentrations. There are no established dosing adjustments for patients with increased CYP2D6 function. Seizures have been associated with the use of maprotiline especially at high doses. Therefore, therapy must be initiated at a standard dose and gradually increased in small increments according to the patient's response.

**Mexiletine***Mexitil***Altered Response to Mexiletine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

INFORMATIVE

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: because mexiletine plasma concentrations may be decreased, consider adjusting dose in response to mexiletine plasma concentration and ECG monitoring, until a favorable response is achieved.

**Morphine***MS Contin***Altered Response to Morphine (OPRM1: Altered OPRM1 Function)**

INFORMATIVE

The patient carries one copy of the OPRM1 118A>G mutation. Acute postoperative and cancer pain: the patient's genotype has been shown to be associated with possible reduced analgesia at standard morphine doses and decreased risk for nausea and vomiting during the first 24-hour postoperative period. Therefore, the patient may require higher doses of this drug. The dosing regimen needs to be individualized for each patient, taking into account the patient's prior analgesic treatment experience.

**Morphine***MS Contin***Altered Response to Morphine (COMT: High/Normal COMT Activity)**

INFORMATIVE

The patient does not carry the COMT Val158Met mutation. The patient may require higher doses of morphine for adequate pain control. The dosing regimen needs to be individualized for each patient, taking into account the patient's prior analgesic treatment experience.

**Netupitant-Palonosetron***Akynzeo***Possible Altered Response to Netupitant-Palonosetron (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

INFORMATIVE

Netupitant: Netupitant is extensively metabolized to three major metabolites (desmethyl, N-oxide and a hydroxy-methyl derivatives). Metabolism is mediated primarily by CYP3A4 and to a lesser extent by CYP2C9 and CYP2D6. No genetically guided drug selection or dosing recommendations are available for this drug. Netupitant can be prescribed at standard label-recommended dosage and administration.

Palonosetron: Palonosetron is eliminated by multiple routes including metabolism. While CYP2D6 and to a lesser extent, CYP3A4 and CYP1A2 are involved in its metabolism to two inactive metabolites. Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: compared to CYP2D6 normal metabolizers, CYP2D6 ultra-rapid metabolizers may have lower palonosetron plasma concentrations at standard dosing. However, the clinical significance of this change remains unclear. Palonosetron can be prescribed at standard label-recommended dosage and administration. Monitor the patient for possible decreased efficacy.

**Olanzapine***Zyprexa***Non-Response to Olanzapine (CYP1A2: Normal Metabolizer - Higher Inducibility)**

INFORMATIVE

There is little evidence regarding the impact of CYP1A2 genetic variants on olanzapine response. Smokers may be at risk for non-response at standard doses. Careful monitoring is recommended during dosing adjustment. Smoking cessation may increase plasma drug levels, leading to adverse events. Therefore, therapeutic drug monitoring accompanied by dose reduction may be needed in patients who have quit smoking.

**Omeprazole***Prilosec***Insufficient Response to Omeprazole (CYP2C19: Rapid Metabolizer)**

ACTIONABLE

- Helicobacter pylori eradication: increase dose by 100-200% and be alert to insufficient response.
- Other: be extra alert to insufficient response and consider dose increase of 100-200%.

**Oxazepam***Serax***Possible Altered Response to Oxazepam (UGT2B15: Intermediate Metabolizer)**

INFORMATIVE

Oxazepam clearance may be reduced in this patient. However, there is insufficient evidence whether this change results in a significant clinical effect. Consider monitoring the patient for increased sedation and adjust dosing accordingly.

**Oxycodone***Percocet, Oxycontin***Possible Altered Response to Oxycodone (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

ACTIONABLE

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer. Increased conversion of oxycodone to the more active metabolite oxymorphone is expected in CYP2D6 ultra-rapid metabolizers. Usually, adequate pain relief without an increase in adverse events can be achieved by using standard or lower oxycodone doses. Other opioids not metabolized by CYP2D6 (e.g., morphine, oxymorphone, buprenorphine, fentanyl, methadone, and hydromorphone) may also be considered if excessive side effects are reported.

**Palonosetron***Aloxi***Possible Altered Response to Palonosetron (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

INFORMATIVE

Palonosetron is eliminated by multiple routes including metabolism. While CYP2D6 and to a lesser extent, CYP3A4 and CYP1A2 are involved in its metabolism to two inactive metabolites. Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: compared to CYP2D6 normal metabolizers, CYP2D6 ultra-rapid metabolizers may have lower palonosetron plasma concentrations at standard dosing. However, the clinical significance of this change remains unclear. Palonosetron can be prescribed at standard label-recommended dosage and administration. Monitor the patient for possible decreased efficacy.

**Pantoprazole***Protonix***Insufficient Response to Pantoprazole (CYP2C19: Rapid Metabolizer)**

ACTIONABLE

- Helicobacter pylori eradication: increase dose by 400% and be alert to insufficient response.
- Other: be extra alert to insufficient response and consider dose increase of 400%.

**Perphenazine***Trilafon***Possible Non-Response to Perphenazine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

ACTIONABLE

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: subjects with increased CYP2D6 function will metabolize perphenazine more rapidly, which can result in sub-therapeutic drug concentrations. Consider a dose increase with close monitoring until a favorable response is achieved.

**Pimozide***Orap***Possible Non-Response to Pimozide (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

ACTIONABLE

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: there is insufficient data to calculate dose adjustment, and if pimozide is prescribed at standard dosing, monitor response and be alert to reduced efficacy. Standard starting dose: 1 to 2 mg/day (adult) or 0.05 mg/kg/day (children). Doses may be increased to a maximum of 10 mg/day or 0.2 mg/kg/day.

**Propafenone***Rythmol***Altered Response to Propafenone (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)**

ACTIONABLE

Based on the genotype result, this patient MAY be a CYP2D6 ultra-rapid metabolizer, although the result is not definitive. The following recommendations apply for CYP2D6 ultra-rapid metabolizers: titrate carefully and consider adjusting dose in response to plasma concentration and ECG monitoring, OR consider an alternative drug. Examples of alternative drugs not affected by CYP2D6 include: sotalol, disopyramide, quinidine, and amiodarone.



Sertraline

Zoloft

Possible Reduced Response to Sertraline (CYP2C19: Rapid Metabolizer)

INFORMATIVE

Sertraline can be prescribed at standard label-recommended dosage and administration. If patient does not respond to recommended maintenance dosing, consider an alternative medication.



Tetrabenazine

Xenazine

Unknown Sensitivity to Tetrabenazine (CYP2D6: Ultra-Rapid or Normal Metabolizer)

ACTIONABLE

For treating chorea associated with Huntington's disease: Individualization of dose with careful weekly titration is required. The first week's starting dose is 12.5 mg daily; second week, 25 mg (12.5 mg twice daily); then slowly titrate at weekly intervals by 12.5 mg to a tolerated dose. **The maximum daily dose in CYP2D6 ultra-rapid metabolizers is not defined. The maximum daily dose in normal metabolizers is 100 mg with a maximum single dose of 37.5 mg.** If serious adverse events occur, titration should be stopped and the dose of tetrabenazine should be reduced. If the adverse event(s) do not resolve, consider withdrawal of tetrabenazine.



Tizanidine

Zanaflex

Possible Non-Response to Tizanidine (CYP1A2: Normal Metabolizer - Higher Inducibility)

INFORMATIVE

There is little evidence regarding the impact of CYP1A2 genetic variants on tizanidine response. Smokers may be at risk for non-response and may require higher doses. There is an association between high tizanidine plasma concentrations and the risk of hypotension and excessive sedation. Therefore, careful monitoring is recommended during dosing adjustment. Smoking cessation may increase plasma drug levels, leading to excessive hypotension and sedation. Careful monitoring accompanied by dose reduction may be needed in patients who have quit smoking.



Test Details

Gene	Genotype	Phenotype	Clinical Consequences
CYP2C9	*1/*1	Normal Metabolizer	Consistent with a typical CYP2C9 activity. This test did not identify risks for side effects or loss of efficacy with drug substrates.
CYP2C19	*1/*17	Rapid Metabolizer	Consistent with a significant increase in CYP2C19 activity. Potential risk for side effects or loss of efficacy with drug substrates.
CYP3A5	*3/*3	Poor Metabolizer	Consistent with a poor CYP3A5 activity. This phenotype is the most common in the general population. Caution is advised when prescribing narrow therapeutic index drugs. Alternative drugs or dose adjustment may be required if CYP3A inhibitors or inducers are co-prescribed.
CYP3A4	*1/*1	Normal Metabolizer	Consistent with a typical CYP3A4 activity. Caution is advised when prescribing narrow therapeutic index drugs. Alternative drugs or dose adjustment may be required if CYP3A inhibitors or inducers are co-prescribed.
VKORC1	-1639G>A G/G	Low Warfarin Sensitivity	VKORC1 is the site of action of warfarin. The patient may require an increase in warfarin dose.
Apolipoprotein E	ε3/ε4	Altered APOE function	Not associated with type III hyperlipoproteinemia - Increased risk of cardiovascular disease
CYP2D6	*1/*4 XN	Ultra-Rapid or Normal Metabolizer	Consistent with typical or increased CYP2D6 activity. Potential risk for side effects or loss of efficacy with drug substrates.
CYP2B6	*1/*1	Normal Metabolizer	Consistent with a typical CYP2B6 activity. This test did not identify risks for side effects or loss of efficacy with drug substrates.
CYP1A2	*1A/*1F	Normal Metabolizer - Higher Inducibility	Consistent with a typical CYP1A2 activity in absence of inducing substances. Rapid Metabolism occurs in presence of inducers such as barbiturates, cruciferous vegetables, carbamazepine, rifampin and smoking.
SLCO1B1	521T>C T/T	Normal Function	Consistent with a typical SLCO1B1 transporter function. The patient's risk for statin-induced myopathy is not increased.
COMT	Val158Met G/G	High/Normal COMT Activity	Consistent with a normal catechol O-methyltransferase (COMT) function.
OPRM1	A118G A/G	Altered OPRM1 Function	Consistent with a reduced OPRM1 receptor signaling efficiency induced by exogenous opioids. This is associated with a possible reduced analgesia following standard opioid doses and a favorable response to naltrexone.
UGT2B15	*1/*2	Intermediate Metabolizer	Consistent with a moderately decreased UGT2B15 glucuronidation function. Potential risk for side effects with drug substrates.
MTHFR	1298A>C AA 677C>T CC	No Increased Risk of Hyperhomocysteinemia	With a normal MTHFR activity, this patient is unlikely to have elevated plasma levels of homocysteine, which is a known risk factor for cardiovascular diseases and thrombosis. Unless other risk factors are present, the patient is not expected to have an increased risk for venous thromboembolism (VTE).
MTHFR	677C>T CC	Normal MTHFR Activity	The patient does not carry the MTHFR C677T mutation (wild-type) and the patient's MTHFR activity is normal. This is not associated with an increased risk of hyperhomocysteinemia.
Factor II Factor V Leiden	20210G>A GG 1691G>A GG	No Increased Risk of Thrombosis	The patient's risk of thrombosis is not increased (average risk of clotting is about 1 in 1000 for anyone in a year). However, because this test cannot find all of the inherited reasons for abnormal clotting, other factors may affect this risk assessment.



Alleles Tested: **Apolipoprotein E** ε2, ε4, (ε3 is reference); **COMT** Val158Met; **CYP1A2** *1C, *1D, *1E, *1F, *1J, *1K, *1L, *1V, *1W; **CYP2B6** *7, *16, *5, *6, *9, *18, *22; **CYP2C19** *2, *3, *4, *4B, *5, *6, *7, *8, *9, *17; **CYP2C9** *2, *3, *4, *5, *6, *11; **CYP2D6** *2, *3, *4, *4M, *6, *7, *8, *9, *10, *11, *12, *14A, *14B, *15, *17, *29, *41, *5 (gene deletion), XN (gene duplication); **CYP3A4** *1B, *12, *17, *22; **CYP3A5** *2, *3, *3B, *3C, *6, *7; **Factor II** 20210G>A; **Factor V Leiden** 1691G>A; **MTHFR** 1298A>C, 677C>T; **OPRM1** A118G; **SLCO1B1** 521T>C; **UGT2B15** *2; **VKORC1** -1639G>A

Limitation: This test will not detect all the known alleles that result in altered or inactive tested genes. This test does not account for all individual variations in the individual tested. Absence of a detectable gene mutation does not rule out the possibility that a patient has different phenotypes due to the presence of an undetected polymorphism or due to other factors such as drug-drug interactions, comorbidities and lifestyle habits.

Methodology: Array based assays detect listed alleles, including all common and most rare variants with known clinical significance at analytical sensitivity and specificity >99%.

Disclaimer: The information presented on this report is provided as general educational health information. The Content is not intended to be a substitute for professional medical advice, diagnosis, or treatment. Only a physician, pharmacist or other healthcare professional should advise a patient on the use of the medications prescribed. Mako Medical Laboratories developed this test and its performance characteristics. This test has not been cleared or approved by the U.S. Food and Drug Administration. The pharmacogenetic report is one of multiple pieces of information that clinicians should consider in guiding their therapeutic choice for each patient. It remains the responsibility of the health-care provider to determine the best course of treatment for a patient. Adherence to dose guidelines does not necessarily assure a successful medical outcome.

The pharmacogenetic assay involves non-FDA approved interpretational software and genotype-phenotype associations performed by Translational Software. A qualified designee within Mako Medical Laboratories uses Translational Software to generate and subsequently review the report.

Translational Software Disclaimer: The information presented on this report is provided as general educational health information. The content is not intended to be a substitute for professional medical advice, diagnosis, or treatment. Only a physician, pharmacist or other healthcare professional should advise a patient on the use of the medications prescribed.

The pharmacogenetic assay involves use of reporting software and genotype-phenotype associations performed by Translational Software (www.translationalsoftware.com). The software has not been evaluated by the Food and Drug Administration. The software, and the report generated by the software, is not intended to diagnose, treat, cure, or prevent any disease. A qualified designee within the lab uses Translational Software to generate and subsequently review the report. The pharmacogenetic report is one of multiple pieces of information that clinicians should consider in guiding their therapeutic choice for each patient. It remains the responsibility of the health-care provider to determine the best course of treatment for a patient. Adherence to dose guidelines does not necessarily assure a successful medical outcome.

Translational Software
12410 SE 32nd Street, Suite 250
Bellevue, WA 98040
www.translationalsoftware.com | (206) 777-4603



Patient Information Card

This is a summary genetic report for your patient to share with other healthcare providers. The card can be cut out along the dashed line and carried with the patient.



		REPORT DETAILS Patient: Gene Omics2 DOB: 1/1/1935 ACC #: P1777777	VKORC1 -1639G>A G/G Low Warfarin Sensitivity
Pharmacogenetic Test Summary			MTHFR 1298A>C AA No Increased Risk of Hyperhomocysteinemia
			MTHFR 677C>T CC Normal MTHFR Activity
CYP2C19	*1/*17	Rapid Metabolizer	Factor II 20210G>A GG
CYP2C9	*1/*1	Normal Metabolizer	Factor V 1691G>A GG
CYP2D6	*1/*4 XN	Ultra-Rapid or Normal Metabolizer	No Increased Risk of Thrombosis
CYP3A4	*1/*1	Normal Metabolizer	
CYP3A5	*3/*3	Poor Metabolizer	
			For a complete report contact Mako Medical Laboratories, LLC www.makomedical.com

Powered By
