



DNAhealthControl



Premium Sensor PLUS Male

**Dr. Muster Mustermann
DEMO_ProgenomSchweiz**

PROGENOM



ANSCHREIBEN

Sehr geehrter Herr Dr. Mustermann,

Ihre Probe für die Analyse ist am 01/09/2014 bei uns im Labor eingetroffen und wurde anschliessend nach höchsten ISO 15189 bzw. ISO 17025 Labor-Qualitätsstandards ausgewertet. Die Ergebnisse wurden anschliessend von 2 unabhängigen Genetikern und Molekularbiologen ausgewertet und von mir, dem Laborleiter persönlich freigegeben. Nach der Freigabe wurde Ihr persönlicher Bericht individuell für Sie zusammengestellt. Diesen möchte ich Ihnen hiermit in der gewünschten Form übermitteln.

Ich bedanke mich herzlich für Ihr Vertrauen in unser Labor und hoffe, dass Sie mit Ihrer ProGenom Genanalyse Ihre Gesundheitsvorsorge individuell in Ihren Alltag einplanen können - für ein vitales und gesundes Leben bis ins hohe Alter.

Sollten Sie Fragen oder Anregungen haben, dann bitten wir Sie höflich, diese an unsere Partnerfirma ProGenom Schweiz oder an Ihr persönliches ProGenom Kompetenz-Zentrum mitzuteilen.

Ihre Wünsche und Anregungen helfen, unseren Service kontinuierlich zu optimieren.

Mit freundlichen Grüssen

Dr. Daniel Wallerstorfer Bsc.
Laborleiter

Premium Sensor PLUS Male

Persönliches Analyseergebnis von:

Dr. Muster Mustermann | Geburtsdatum: 01/01/1985

Bestellnummer:

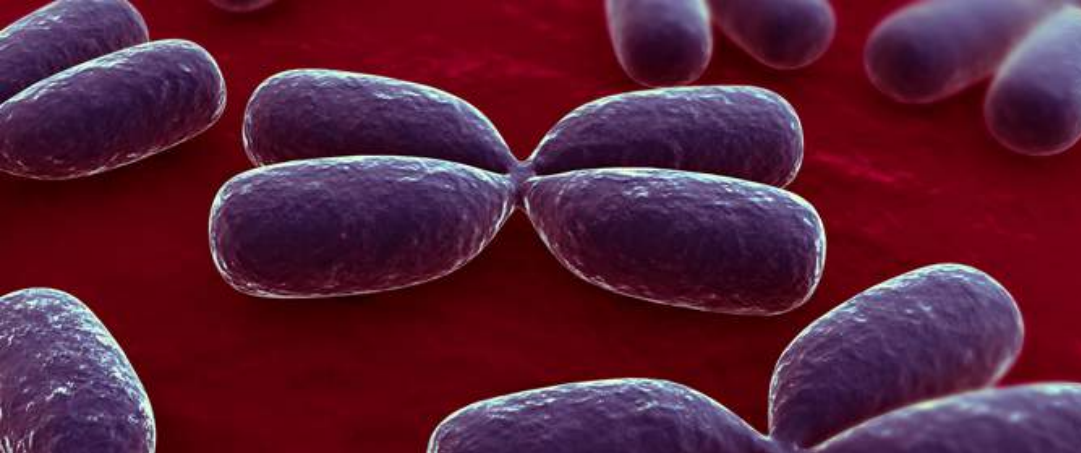
DEMO_ProgenomSchweiz

Dieser Bericht beinhaltet persönliche genetische Daten und ist vertraulich zu behandeln.

Index

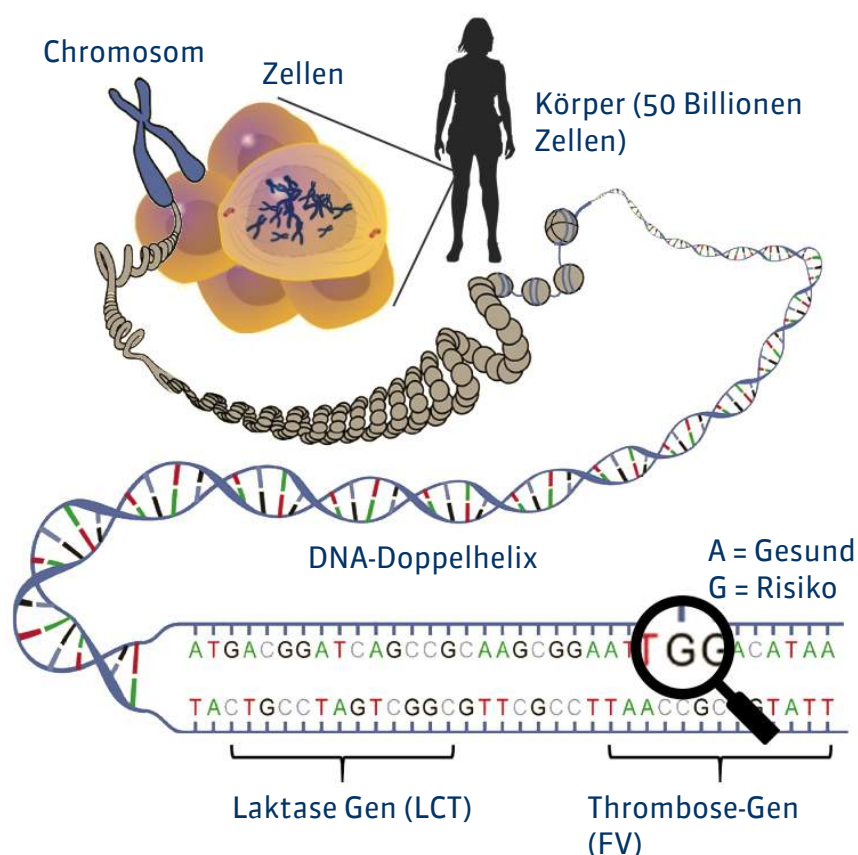
Eventuell ausgegraute Teilbereiche wurden nicht bestellt und sind im Booklet nicht enthalten.

ALLGEMEINE INFORMATION	
Wie Gene unsere Gesundheit beeinflussen	1
PHARMAKOGENETIK	
Pharmaco Sensor (Medikamenten-Nebenwirkungen)	4
GYNAEKOLOGIE	
Breast Health Sensor (Brustkrebs)	
ANDROLOGIE	
Prostate Health Sensor (Prostatakrebs)	26
HERZ-KREISLAUF	
Cardiovascular Sensor (Herz-Kreislaferkrankungen)	38
Thrombo Sensor (Thrombose)	52
Hypertension Sensor (Bluthochdruck)	61
STOFFWECHSEL	
Toxo Sensor (Entgiftung)	68
Diabetes Sensor (Diabetes mellitus Typ 2)	84
Iron Sensor (Hämochromatose)	95
BEWEGUNG	
Bone Health Sensor (Osteoporose)	100
Joint Sensor (Rheumatoide Arthritis)	109
VERDAUUNG	
Gluten Sensor (Gluten Intoleranz)	116
Lactose Sensor (Laktose-Intoleranz)	122
IBD Sensor (Morbus Crohn)	128
OPHTHALMOLOGIE	
Glaucoma Sensor (Grüner Star)	134
AMD Sensor (Makuladegeneration)	139
ZAHNHEILKUNDE	
Periodontitis Sensor (Parodontose)	146
ALLGEMEINE INFORMATION	
Technische Details	160
Literaturverweis	161



Wie Gene unsere Gesundheit beeinflussen

Der menschliche Körper besteht aus etwa 50 Billionen einzelner Zellen und in den meisten dieser Zellen befindet sich ein Zellkern, in dem die menschlichen Chromosomen stecken. Ein Chromosom besteht aus einem „ganz eng zusammengewickelten Faden“, der sogenannten DNA-Doppelhelix.



Die DNA ist der eigentliche genetische Code, also der Bauplan des menschlichen Körpers. Dieser genetische Code besteht bei jedem Menschen aus ca. 3,2 Milliarden Buchstaben und etwa 1% dieses Codes stellt die Bereiche dar, die wir Gene nennen. Ein Gen ist eine Anweisung für den Körper und hat meistens nur eine bestimmte Funktion. So gibt es Gene, deren Funktion es ist, dem Körper zu sagen, wie er blaue Farbstoffe erzeugen kann, die dann zu blauen Augen führen. Es gibt auch Gene, die dem Körper sagen, wie er Nahrungsmittel im Darm zersetzen kann, um die Nährstoffe anschliessend aufzunehmen.

Leider sind unsere Gene nicht fehlerfrei und jeder von uns trägt bestimmte Gendefekte oder Genvariationen in sich, die wir entweder von unseren Eltern geerbt oder die sich zufällig gebildet haben und nun unsere Gesundheit negativ beeinflussen. Diese Genvariationen kommen sehr häufig vor und sind meist nur einfache Buchstabenänderungen im genetischen Code. Die unterschiedlichen Variationen schwächen unser Immunsystem, erhöhen unser Herzinfarktrisiko oder geben uns schlechte Augen. Natürlich trägt jeder von uns andere Variationen, was dazu führt, dass manche Menschen ein höheres Herzinfarktrisiko haben und andere z. B. Laktose nicht vertragen. Krankheiten, die in bestimmten Familien gehäuft

vorkommen, sind ein gutes Beispiel dafür, dass das individuelle Krankheitsrisiko von Familie zu Familie und von Person zu Person unterschiedlich sein kann.

Diese Genvariationen können unsere Gesundheit beeinflussen, aber sie stellen in vielen Fällen keine absoluten Tatsachen dar, eine Krankheit zu bekommen, sondern lediglich ein erhöhtes Erkrankungsrisiko. Ob die Krankheit ausbricht, hängt von äusseren Einflüssen und dem Lebensstil ab. Verträgt eine Person zum Beispiel aufgrund einer Genvariation keine Laktose, ist diese Person vollkommen gesund, solange sie keine Milchprodukte zu sich nimmt. Zu Beschwerden kommt es erst, wenn bestimmte Umwelteinflüsse eintreten, in diesem Fall ist das Laktosezufuhr über die Nahrung. So ist es auch bei anderen Krankheiten. Ist zum Beispiel ein Eisenaufnahmeregulierungs-Gen defekt, erhöht dies das Eisenspeicherkrankheitsrisiko und ein vorsorgender Lebensstil ist nötig, um der Krankheit vorzubeugen und sie vielleicht ganz zu verhindern.

Experten schätzen, dass jeder Mensch etwa 2000 Gendefekte oder Genvariationen in sich trägt, welche in Summe seine Gesundheit und seinen Körper beeinträchtigen und in manchen Fällen Krankheiten auslösen. Eine Vielzahl von Einflüssen kann Veränderungen in unseren Genen (auch Mutationen genannt) hervorrufen, die in seltenen Fällen positive Auswirkungen haben können, meistens jedoch die Funktion des Gens stören und unsere Gesundheit negativ beeinflussen.

Die in den Medien bekannteste Ursache von Gendefekten ist Radioaktivität, wobei die radioaktiven Strahlen in die Zellen eindringen und unseren genetischen Code und somit nach Zufall auch unsere Gene beschädigen.

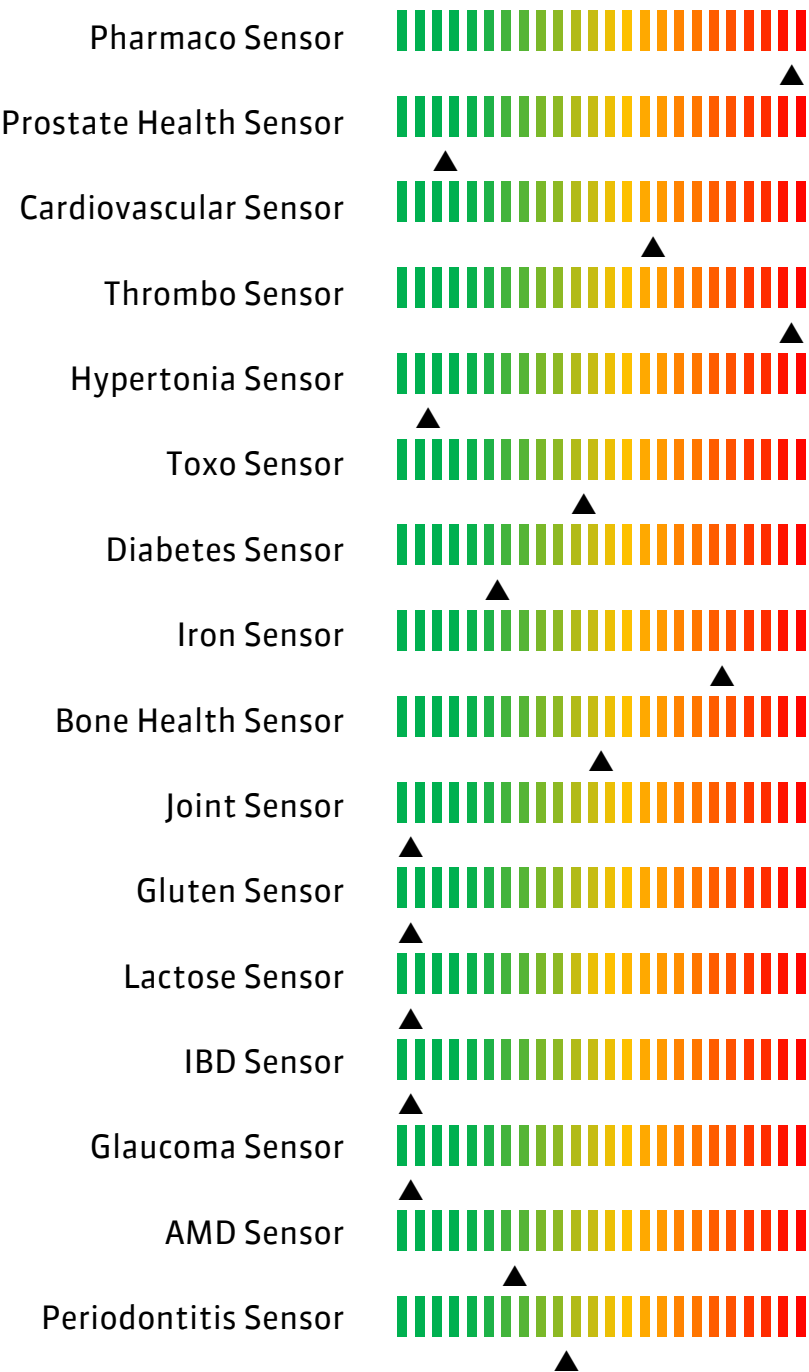
Eine weitere Ursache für Mutationen und Gendefekte sind bestimmte Stoffe, wie zum Beispiel Kohlenstoff, der z.B. auf gegrilltem Essen vorkommt. Er dringt ebenfalls in die Zellen ein und beschädigt unsere Gene, was zu Darm- und einigen anderen Krebsarten führen kann. Die UV-Strahlung der Sonne beschädigt ebenfalls unsere Gene und führt zu Erkrankungen wie Hautkrebs.

Diese Einflüsse können unser ganzes Leben lang einzelne Gene verändern und ihre Funktion stören, doch den Grossteil unserer Genvariationen bekommen wir von unseren Eltern vererbt. Jeder Embryo erhält bei der Befruchtung der Eizelle die Hälfte der Gene des Vaters und die Hälfte der Gene der Mutter, welche zusammen einen neuen Menschen mit einigen der Eigenschaften jedes Elternteils schaffen. Mit diesen Genen werden leider auch Gendefekte weitergegeben und so kommt es vor, dass z. B. ein Polymorphismus, der Herzinfarkt verursacht, vom Vater an den Sohn und weiter an den Enkel gegeben wird und in jeder Generation zur Erkrankung führt. Ob der Gendefekt jedoch weitergegeben wird, bestimmt der Zufall und so kann es sein, dass manche der Enkel den Gendefekt tragen und andere wiederum nicht.

Auf diese Weise ist jeder Mensch einzigartig und durch die Ansammlung und Kombination der verschiedenen genetischen Variationen hat jede Person andere vererbte Gesundheitsschwächen aber auch Stärken. Mit neuester Technologie ist es nun endlich möglich, die eigenen Gene zu untersuchen und aus ihnen abzulesen, welche ganz persönlichen Gesundheitsrisiken existieren. Mit diesem Wissen können dann Vorsorgemassnahmen ergriffen und Krankheiten in vielen Fällen verhindert werden. Dies ist der nächste Schritt in der Präventivmedizin und eine neue Generation der Gesundheitsvorsorge.

Handlungsbedarf-Übersicht

Bereiche, die im orangen/roten Bereich sind, sollten Sie mit Ihrem Arzt besprechen. Die anderen Bereiche weisen keine genetischen Besonderheiten oder Risiken auf und erfordern keinen besonderen Handlungsbedarf.





- ☐ Vorsorge
- ☐ Früherkennung
- ☒ Behandlung

PHARMACO SENSOR

Vermeiden von Nebenwirkungen und besserer Therapieerfolg

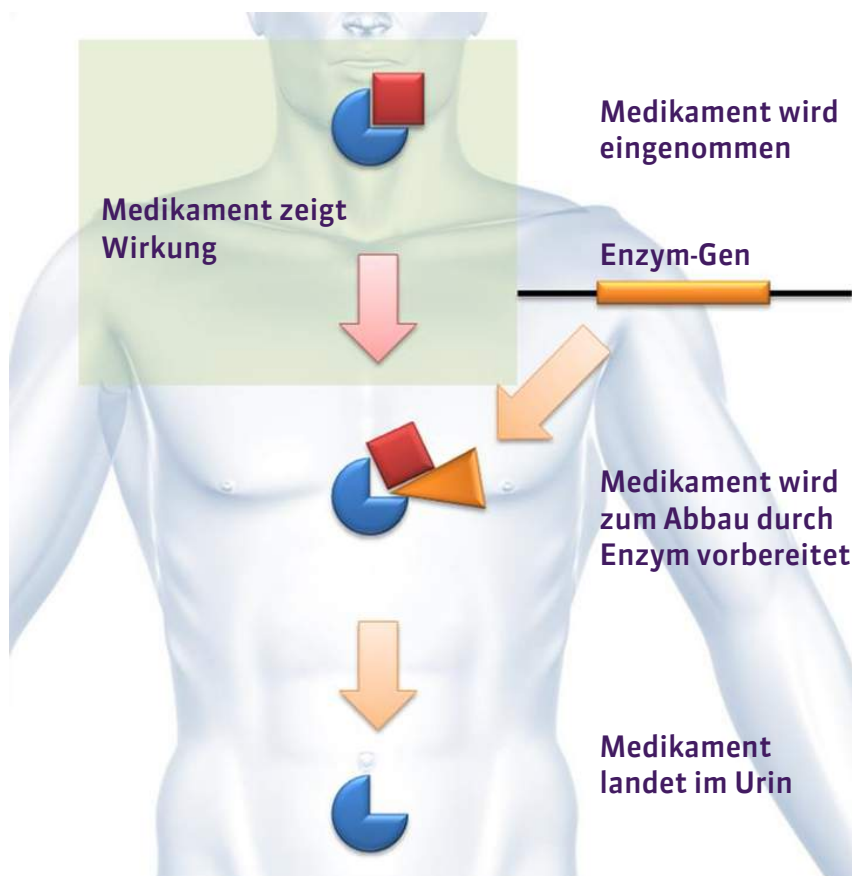
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Wirkung und Nebenwirkungen von über 244 gängigen Medikamenten einschätzen
- Abbau-, Aktivierungs- und Umwandlungsrate jedes Medikamentes definieren
- Medikamente für über 30 Fachbereiche abgedeckt
- Nebenwirkungen vermeiden
- Therapieerfolg erhöhen bzw. sichern



Wie Medikamente in unserem Körper wirken

Jeder Mensch reagiert anders auf Medikamente und während manche einen erheblichen Nutzen aus medikamentöser Behandlung ziehen, können unerwünschte Nebenwirkungen bei anderen schwere Komplikationen bis hin zu tödlichen Konsequenzen auslösen. Schätzungen zufolge erleiden etwa 7% der Klinikpatienten schwerwiegende Nebenwirkungen und etwa 0,4% von ihnen versterben daran. Medikamentennebenwirkungen sind die fünft häufigste Todesursache der westlichen Welt und ein Großteil dieser Fälle ist auf Medikamentenintoxikation zurückzuführen. Ein weiterer Teil wird aufgrund der Wirkung von Medikamenten untereinander, sog. Interaktionen ausgelöst.

Der Weg von Medikamenten durch unseren Körper



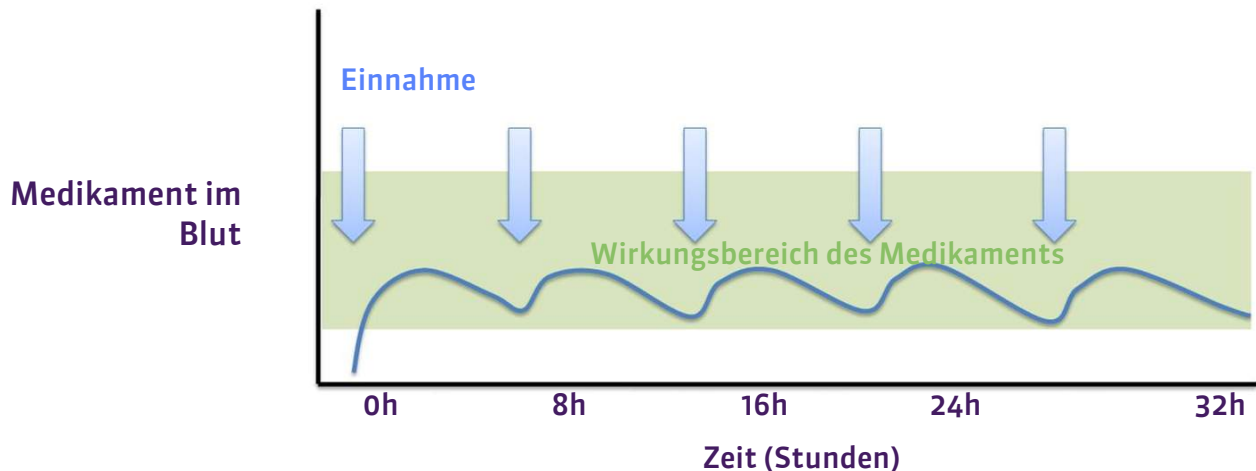
Wird ein Medikament geschluckt oder mit einer Nadel injiziert gelangt es als erstes in den Blutkreislauf, durch welchen es zum Zielorgan transportiert wird.

Danach werden die Medikamente von einem körpereigenen Enzym erkannt und für den Abbau aus dem Blutkreislauf vorbereitet, wobei die meisten Medikamente ihre Wirkung verlieren.

Das deaktivierte Medikament wird anschließend von den Nieren aus dem Blut gefiltert und letztendlich im Urin ausgeschieden.

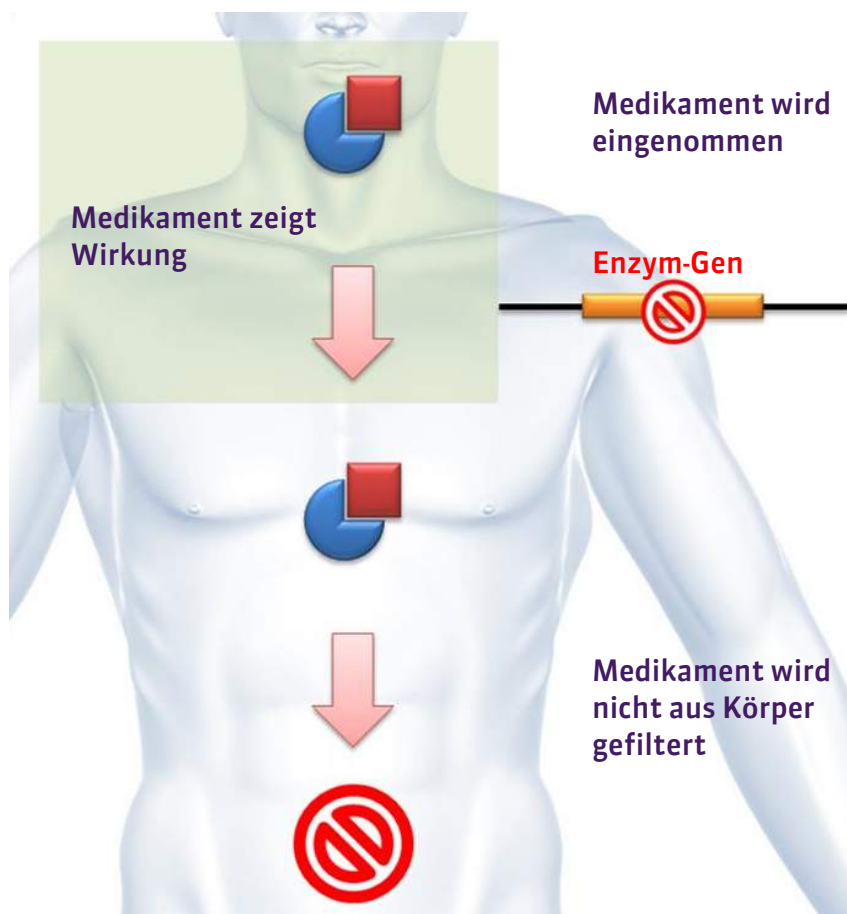
Dauerhafte medikamentöse Therapie

Da viele Medikamente über einen längeren Zeitraum wirken sollten, werden sie regelmäßig eingenommen, um die Menge des wirksamen Medikaments im richtigen Bereich zu halten.



Auf diese Weise bleibt das Medikament immer in der richtigen Dosierung um seine gewollte Wirkung zu entfalten.

Gendefekte verzögern den Abbau des Medikaments

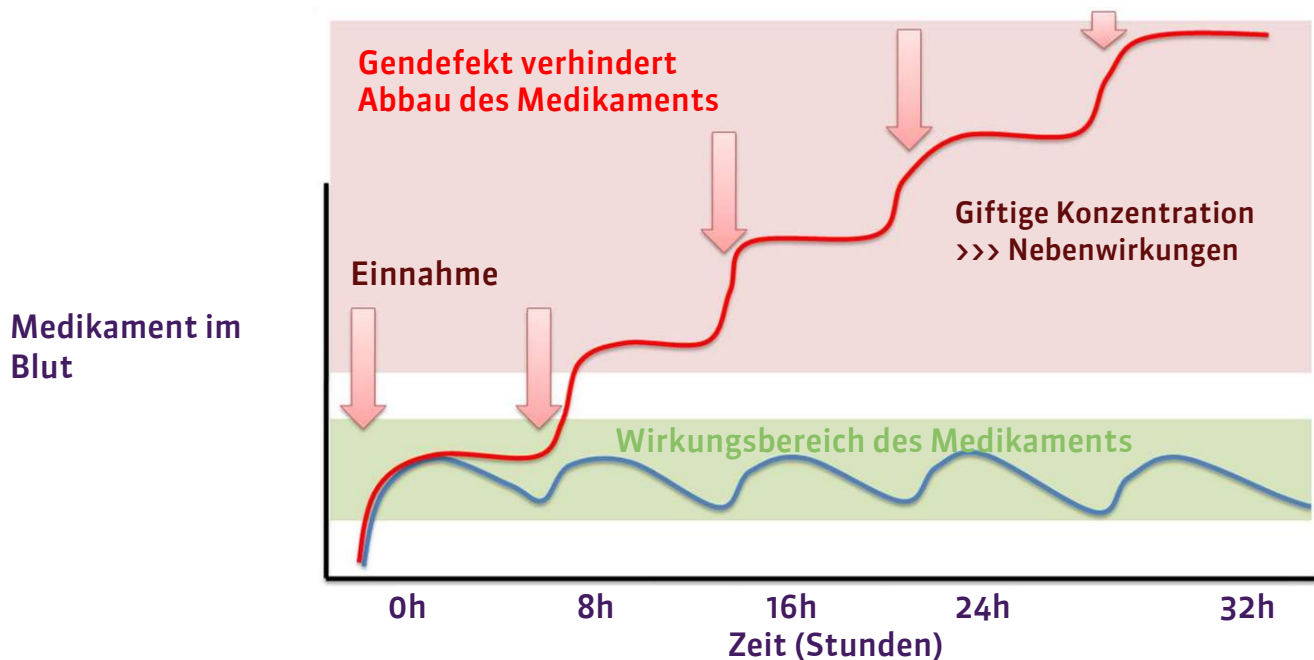


Leider haben viele Menschen einen Gendefekt in einem der Enzymgene, die in diesem Prozess eine wichtige Rolle spielen.

Das Medikament landet dabei nach wie vor im Blutkreislauf und zeigt seine Wirkung, allerdings wird es nicht für den Abbau vorbereitet und bleibt deutlich länger im Körper. Das ist zwar bei der einmaligen Einnahme kaum ein Problem, doch wird das Medikament 3-mal täglich eingenommen, steigt die Konzentration im Blut, bis es zu toxischen Nebenwirkungen kommt.

Das Problem bei wiederholter Einnahme wenn ein Gendefekt vorliegt

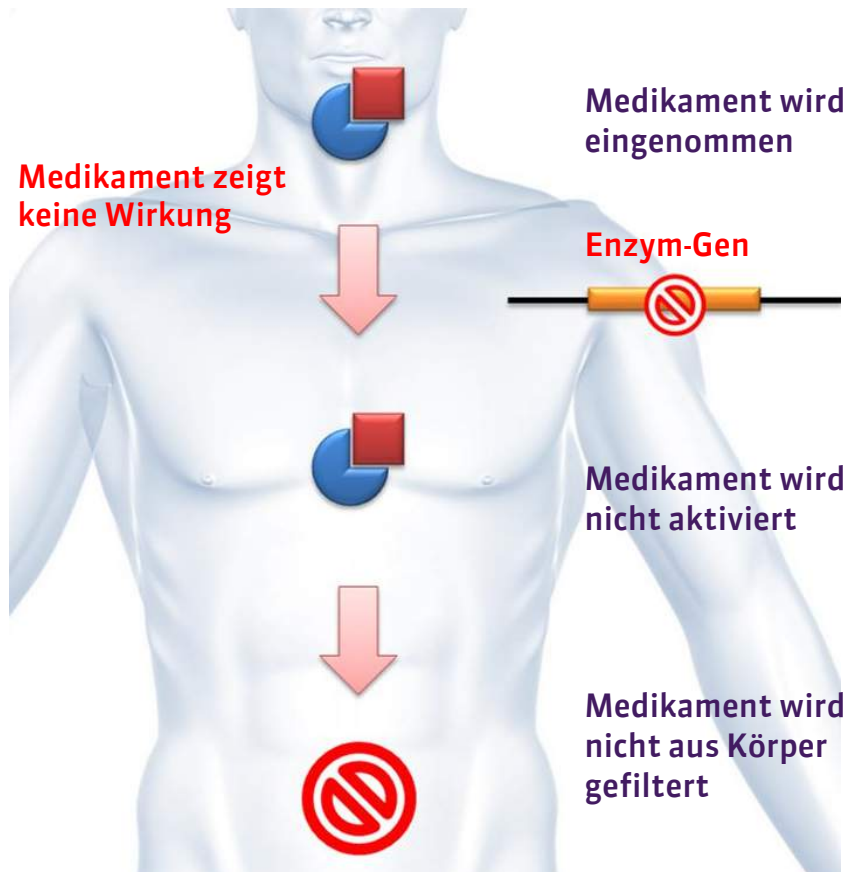
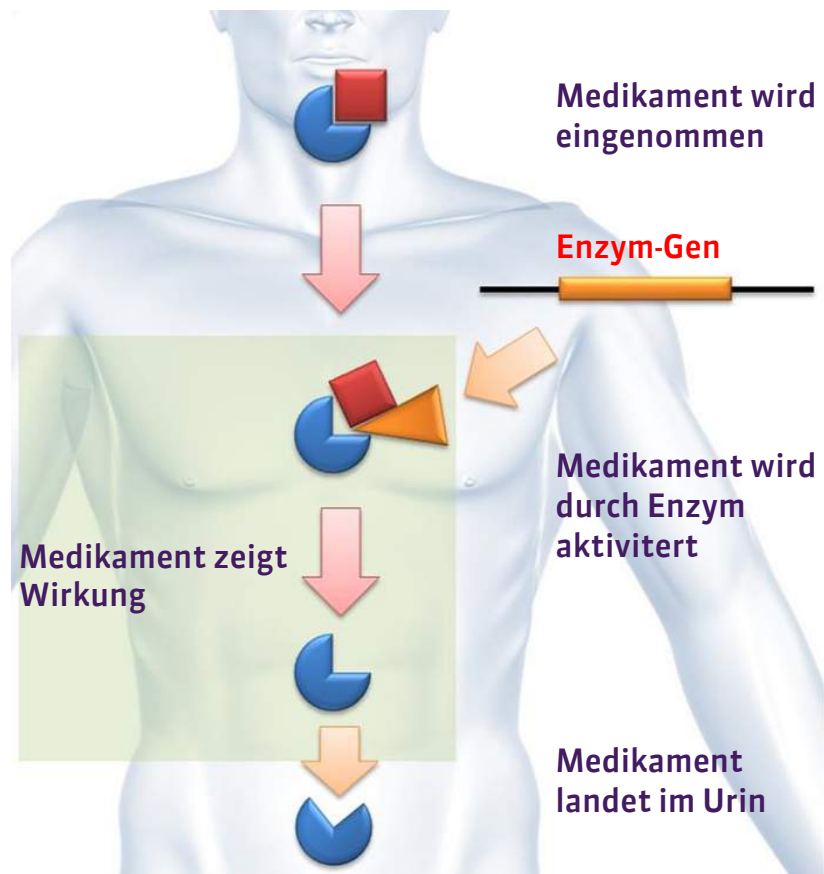
Im Fall von bestimmten Blutverdünnern befindet sich die Blutverdünnung anfangs im richtigen Bereich, jedoch steigt die Konzentration des Medikaments bei dauerhafter Einnahme immer weiter an und zeigt immer stärkere Blut-verdünnende bzw. Blutgerinnungshemmende Wirkung, bis es zu unkontrollierbaren Blutungen kommt.



Das bedeutet, dass für 20% der Population, die einen Gendefekt tragen eine deutlich geringere Dosis des Medikaments notwendig ist, da die übliche Dosis zu heftigen Nebenwirkungen führen würde.

Pro-Drugs, die Vorstufe der aktiven Medikamente

Manche Medikamente, sogenannte "Prodrugs" werden in einer inaktiven Form eingenommen und von den Enzymen des Körpers in die aktive Form übergeführt. Beispiele für derartige Medikamente sind das Krebs-Medikament Tamoxifen und das Schmerzmittel Codein. Wird ein solches Medikament eingenommen, gelangt es in den Blutkreislauf, wo es dann zur aktiven Form umgewandelt wird und seine gewünschte Wirkung zeigt. Das Schmerzmittel Codein wird auf diese Weise in Morphin umgewandelt, welches schmerzlindernd wirkt.



Ist das Enzym-Gen allerdings defekt, kann der Körper das Medikament nicht in die aktive Form umwandeln und das Medikament zeigt dadurch keine Wirkung, sehr wohl aber Nebenwirkungen. Im Fall von Codein setzt nach der Verabreichung keine Schmerzlinderung ein und es muss auf ein anderes Medikament umgestiegen werden. Im Fall von Tamoxifen, einem Medikament das der Entstehung von Brustkrebs vorbeugt, ist die fehlende Wirkung des Medikaments allerdings nicht spürbar und man ist sich dessen nicht bewusst, bis sich Metastasen entwickeln.

Dosierungsanweisungen für den Arzt

Diese Genanalyse liefert Informationen über die Abbaugeschwindigkeit von Medikament-Wirkstoffen, die bei der Dosierung des Medikaments relevant sein können. Dabei ist zu beachten, dass die Analyse auf Abbauprobleme hinweisen kann, jedoch nicht Ihre professionelle Meinung und Verantwortung zur richtigen Dosierung ersetzen kann. Unsere Empfehlung zur richtigen Dosierung ist wie folgt:

Empfohlene Dosis: ~100%

Dies ist der Normalzustand, wenn die relevanten Gene keine leistungsmindernden Genvariationen enthalten. Dosieren Sie das Medikament wie üblich.

Empfohlene Dosis: ~20%, ~50%, ~70% etc.

Die Funktion involvierter Enzyme ist stark beeinträchtigt und die Abbaugeschwindigkeit des Medikamentes ist vermutlich sehr stark eingeschränkt. Unsere Empfehlung ist ein Alternativpräparat zu verwenden. Nur wenn absolut notwendig, wird empfohlen, mit einer geringen Dosierung unter strenger Überwachung mit der Therapie zu beginnen.

Empfohlene Dosis: 0%

Die Funktion involvierter Enzyme ist stark beeinträchtigt und die Abbaugeschwindigkeit des Medikamentes ist vermutlich sehr stark eingeschränkt. Unsere Empfehlung ist ein Alternativpräparat zu verwenden. Nur wenn absolut notwendig, wird empfohlen, mit einer geringen Dosierung unter strenger Überwachung mit der Therapie zu beginnen.



Pharmakogenetische Gene

Folgende Gene und Polymorphismen haben Einfluss auf den Abbau und die Wirkung von verschiedenen Medikamenten. Die Analyse kam zu folgendem Ergebnis:

Pharmakogenetik			
Medikament-Kategorie 1	Polymorphismus	Zustand des Gens	Medikament Abbau
Cytochrome P-450 2D6	2549 A/del (Allele*3)	Aktiv	schnell
Cytochrome P-450 2D6	1846 G/A (Allele*4)	beeinträchtigt	beeinträchtigt
Cytochrome P-450 2D6	1707 T/del (Allele*6)	Inaktiv	langsam
Cytochrome P-450 2D6	2935 A/C (Allele*7)	Aktiv	schnell
Cytochrome P-450 2D6	1758 G/T (Alle.*8/14)	Aktiv	schnell
ULTRA RAPID METABOLIZER	EXTENSIVE METABOLIZER	INTERMEDIATE METABOLIZER	POOR METABOLIZER
			Ihr Ergebnis

Medikament-Kategorie 2	Polymorphismus	Zustand des Gens	Medikament Abbau
Cytochrome P-450 2C9	Arg144Cys (Allele*2)	Aktiv	schnell
Cytochrome P-450 2C9	Ile359Leu (Allele*3)	Aktiv	schnell
ULTRA RAPID METABOLIZER	EXTENSIVE METABOLIZER	INTERMEDIATE METABOLIZER	POOR METABOLIZER
	Ihr Ergebnis		

Medikament-Kategorie 3	Polymorphismus	Zustand des Gens	Medikament Abbau
Cytochrome P-450 2C19	681 G/A (Allele*2)	Aktiv	schnell
ULTRA RAPID METABOLIZER	EXTENSIVE METABOLIZER	INTERMEDIATE METABOLIZER	POOR METABOLIZER
	Ihr Ergebnis		

Medikament-Kategorie 4	Polymorphismus	Zustand des Gens	Medikament Abbau
NAT2	G191A	Inaktiv	langsam
NAT2	C282T	Normal	Normal
NAT2	T341C	Normal	Normal
NAT2	C481T	Normal	Normal
NAT2	G590A	Normal	Normal
NAT2	A803G	Normal	Normal
NAT2	G857A	Normal	Normal
ULTRA RAPID METABOLIZER	EXTENSIVE METABOLIZER	INTERMEDIATE METABOLIZER	POOR METABOLIZER
	Ihr Ergebnis		

Medikament-Kategorie 5	Polymorphismus	Zustand des Gens	Medikament Abbau
Cytochrome P-450 3A4	rs28371759 (Allele*18)	Aktiv	schnell
ULTRA RAPID METABOLIZER	EXTENSIVE METABOLIZER	INTERMEDIATE METABOLIZER	POOR METABOLIZER
	Ihr Ergebnis		

Medikament-Kategorie 7	Polymorphismus	Zustand des Gens	Medikament Abbau
Cytochrome P-450 2E1	rs72559710 (Allele*2)	Aktiv	schnell
ULTRA RAPID METABOLIZER	EXTENSIVE METABOLIZER	INTERMEDIATE METABOLIZER	POOR METABOLIZER
	Ihr Ergebnis		

Medikament-Kategorie 8	Polymorphismus	Zustand des Gens	Medikament Abbau
Cytochrome P-450 1A2	rs2069514 (*1C)	Aktiv	schnell
Cytochrome P-450 1A2	rs762551 (*1F)	Aktiv	schnell
ULTRA RAPID METABOLIZER	EXTENSIVE METABOLIZER	INTERMEDIATE METABOLIZER	POOR METABOLIZER
	Ihr Ergebnis		

Genetische Variationen							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
NOS1AP	rs10494366	T>G	T/T	-	-	-	-
VKORC	rs9923231	C>T	C/C	-	-	-	-

LEGENDE: ULTRA RAPID METABOLIZER = Die Enzyme für diese Medikamentengruppe wandeln die Medikamente zu schnell um und entfernen sie aus dem Körper. EXTENSIVE METABOLIZER = Die Enzyme für diese Medikamentengruppe funktionieren ausreichend und können bestimmte Medikamente schnell und effektiv umwandeln und abbauen. INTERMEDIATE METABOLIZER = die Enzymproduktion ist beeinträchtigt und der Körper kann bestimmte Medikamente nur langsam umwandeln und abbauen. POOR METABOLIZER = die Enzyme werden nicht produziert oder sind unfähig bestimmte Medikamente umzuwandeln oder abzubauen.



Auswirkung auf relevante Medikamente

Medikamente für Epilepsie (Antikonvulsivum)

Medikamente zur Behandlung von Epilepsie	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
diazepam (FDA!)	verm. stärker	~220%	Häufiger	~200%	Ratsam
mephenytoin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
phenobarbital	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
phenytoin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
primidone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
retigabine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
zonisamide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Hustenlöser (Antitussivum)

Medikamente zum Hustenstillen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
dextromethorphan (FDA!)	Keine/schwach	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Allergie-Medikamente (Antihistamin)

Medikamente zur Behandlung von allergischen Reaktionen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
astemizole	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
chlorphenamine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
salmeterol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
terfenadine	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
theophylline	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
zileuton	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Appetithemmer (Anorektikum)

Appetithemmer	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
dexfenfluramine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Immunsuppressiva					
Medikamente zur Unterdrückung des Immunsystems	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
ciclosporin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sirolimus	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tacrolimus	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam

Hyperaktivitäts-Medikamente (Amphetamine)					
Medikamente zur Behandlung von Hyperaktivität oder Narkolepsie	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
amphetamine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
atomoxetine (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Andere					
Andere Medikamente	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
carisoprodol (FDA!)	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
cevimeline	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
chlorzoxazone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
cisapride	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
dexlansoprazole (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
finasteride	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
modafinil (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
progesterone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
riluzole	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sildenafil	Normal	~260%	Häufiger	~200%	Ratsam
tadalafil	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tetrabenazine (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
tizanidine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tolterodine (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Hormone					
Geschlechtshormone	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
bicalutamide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
estradiol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ethinylestradiol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
testosterone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
toremifene	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Magensäurehemmer					
Medikamente zur Behandlung von Magengeschwüren	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
esomeprazole (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lansoprazole (FDA!)	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
omeprazole (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
pantoprazole (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
rabeprazole (FDA!)	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Medikamente gegen Psychosen (Antipsychotika / Neuroleptika)					
Medikamente zur Behandlung von Psychosen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
aripiprazole (FDA!)	Normal	~10%	Häufiger	0%	Ratsam
chlorpromazine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
clobazam (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
clozapine (FDA!)	Normal	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
escitalopram	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
haloperidol	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
iloperidone (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
olanzapine	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
perphenazine (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
pimozide (FDA!)	Normal	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
quetiapine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
remoxipride	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
risperidone (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
thioridazine (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
ziprasidone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
zuclopenthixol	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Antidepressiva					
Medikamente zur Behandlung von klinischer Depression	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
agomelatine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
amitriptyline	verm. stärker	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
buspirone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
citalopram	Normal	~55%	Häufiger	~50%	Ratsam
clomipramine	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
cyclobenzaprine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
desipramine	Normal	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
diazepam	verm. stärker	~220%	Häufiger	~200%	Ratsam
doxepin	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
duloxetine	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
fluoxetine	Normal	~30%	Häufiger	~20%	Ratsam
fluvoxamine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
imipramine	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
mianserin	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
minaprine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
mirtazapine	Normal	~55%	Häufiger	~50%	Ratsam
moclobemide	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
nefazodone	Normal	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
norfluoxetine	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
nortriptyline	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
paroxetine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
protriptyline	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
reboxetine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sertraline	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
trazodone	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
trimipramine (FDA!)	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
valproicacid	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
venlafaxine (FDA!)	verm. stärker	~18%	Häufiger	0%	Ratsam

Medikamente gegen Infektionen (Antibiotikum etc.)

Medikamente zur Behandlung von Bakteriellen und Pilzinfektionen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
caspofungin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
clarithromycin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
dapsone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
erythromycin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
indinavir	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
isoniazid (FDA!)	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
itraconazole	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ketoconazole	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nelfinavir	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nevirapine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
proguanil	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
pyrazinamide (FDA!)	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
rifampin (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ritonavir	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
saquinavir	Normal	~302%	Häufiger	~200%	Ratsam
sulfadiazine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sulfamethazine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sulfapyridine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
telithromycin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
terbinafine (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
voriconazole (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Schlafmittel (Hypnotikum)

Schlafmittel und Beruhigungsmittel	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
flunitrazepam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hexobarbital	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
melatonin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methylphenobarbital	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
midazolam	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nitrazepam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
promethazine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
triazolam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
zaleplon	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
zolpidem	Normal	~99%	Normal	~100%	Nicht notwendig
zopiclone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Reisetabletten (Antiemetikum)					
Medikamente zur Linderung von Brechreiz	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
aprepitant	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
dolasetron	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
domperidone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
metoclopramide	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Krebsmedikamente (u.a. Chemotherapie)					
Medikamente für die Krebsbehandlung und Prävention	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
anastrozole	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
cyclophosphamide	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
docetaxel	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
doxorubicin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
erlotinib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
etoposide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
gefitinib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ifosfamide	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
imatinib	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nilutamide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
paclitaxel	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sorafenib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sunitinib	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tamoxifen (FDA!)	verm. stärker	~10%	Häufiger	0%	Ratsam
temsirolimus	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
teniposide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
vemurafenib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
vinblastine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
vincristine	Normal	~210%	Häufiger	~200%	Ratsam
vindesine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Blutgerinnungshemmende Medikamente (Antikoagulans)					
Medikamente zur Behandlung von Thrombose	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
clopidogrel	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
prasugrel	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
r-warfarin (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
s-warfarin (FDA!)	Normal	~100%	Normal	5-7mg/Tag	Nicht notwendig
ticagrelor	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Herzkrankheit-Medikamente (u.a. Beta Blocker)

Medikamente zur Behandlung von Bluthochdruck, Herzinsuffizienz und Herzrhythmusstörungen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
alprenolol	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
carvedilol (FDA!)	Normal	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
cilostazol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
debrisoquine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
eplerenone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hydralazine (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
isosorbide-dinitrate (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
metoprolol (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
nebivolol	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
perhexiline	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
propranolol (FDA!)	Normal	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
s-metoprolol	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
timolol	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Herzrhythmusstörung-Medikamente (Antiarrhythmikum)

Medikamente zur Behandlung von Herzrhythmusstörungen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
amiodarone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
dronedarone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
encainide	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
flecainide	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
mexiletine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
procainamide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
propafenone (FDA!)	verm. stärker	~40%	Häufiger	~50%	Ratsam
quinidine (FDA!)	Normal	~33%	Häufiger	~20%	Ratsam
sparteine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Cholesterinsenker (Statine)

Medikamente zur Cholesterinsenkung	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
atorvastatin	Normal	~160%	Häufiger	~160%	Ratsam
cerivastatin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lescol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lovastatin	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Entzündungshemmer (Antirheumatikum)

Medikamente zur Behandlung von Gelenkerkrankungen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
aceclofenac	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
budesonide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
celecoxib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
dexamethasone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
diclofenac	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
flurbiprofen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hydrocortisone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ibuprofen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
indomethacin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lornoxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
meloxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
naproxen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
piroxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sulfasalazine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
suprofen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tenoxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Blutdruck-Medikamente (Antihypertensivum)

Medikamente zur Behandlung von Bluthochdruck, Herzinsuffizienz und Herzrhythmusstörungen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
amlodipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
atacand	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
bosentan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
candesartan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
diltiazem	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
felodipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
irbesartan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lercanidipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
losartan	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nifedipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nisoldipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nitrendipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
verapamil	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam

Diabetes-Medikamente (Antidiabetikum)

Medikamente für Diabetes Typ 2	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
amaryl	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
chlorpropamide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
diabeta	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
glibenclamide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
glimepiride	Etwas schwächer	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
glipizide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nateglinide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
phenformin	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
rosiglitazone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
starlix	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tolbutamide	Etwas schwächer	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Alzheimer-Medikamente

Medikamente zur Behandlung von Morbus Alzheimer	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
donepezil	Normal	~80%	Häufiger	~100%	Nicht notwendig
galantamine (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
tacrine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Schmerzmittel (Analgetikum)

Schmerzmittel	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
alfentanil	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam
buprenorphine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
codeine (FDA!)	verm. stärker	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
enflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
fentanyl	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam
halothane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hydrocodone	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
isoflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
levacetylmethadol	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lidocaine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methadone	Normal	~90%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methoxyflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
oxycodone	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
paracetamol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
phenacetin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ropivacaine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sevoflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tramadol (FDA!)	verm. stärker	~40%	Häufiger	~50%	Ratsam
zolmitriptan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

***Die richtige Wahl und Dosis der Medikamente liegen immer im Verantwortungsbereich des Arztes. Entscheiden Sie niemals selbst ein Medikament abzusetzen oder in der Dosis zu ändern!**



Pharmaco Sensor

CYP2D6 - cytochrome P450, family 2, subfamily D, polypeptide 6

Cytochrome P450 2D6 (CYP2D6) ist ein Enzym, das durch Oxidation bzw. Hydrolyse verschiedener Substrate, am Stoffwechsel von Medikamenten beteiligt ist. Dieser Vorgang wird, durch die genetische Variante des vorliegenden CYP2D6 Gens bzw. Allels, stark beeinflusst.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	URM	9%	Bestimmte Medikamente werden zu schnell abgebaut und müssen höher dosiert werden
	EM	70%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden werden normal abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden normal aktiviert
	IM	16%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden sollten, werden kaum aktiviert
X	PM	5%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur sehr langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden nicht aktiviert

Literatur

Zhou SF. et al. Polymorphism of human cytochrome P450 2D6 and its clinical significance: Part I. Clin Pharmacokinet. 2009,48(11):689-723.

Stüven et al. Rapid detection of CYP2D6 null alleles by long distance- and multiplex-polymerase chain reaction. Pharmacogenetics. 1996 Oct,6(5):417-21.

CYP2C9 - cytochrome P450, family 2, subfamily C, polypeptide 9

Das Cytochrom P450 2C9 (CYP2C9) Enzym wird hauptsächlich in der Leber exprimiert und ist dort an der Oxidation von xenobiotischen und endogenen Substanzen beteiligt. CYP2C9 spielt eine wichtige Rolle im Stoffwechsel verschiedener Medikamente. Defekte im CYP2C9 Gen sind mit einer reduzierten Enzymaktivität assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	EM	77%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden werden normal abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden normal aktiviert
	IM	21%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden sollten, werden kaum aktiviert
	PM	2%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur sehr langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden nicht aktiviert

Literatur

Van Booven D. et al. Cytochrome P450 2C9-CYP2C9 Pharmacogenetics and genomics (2010)

CYP2C9 - cytochrome P450, family 2, subfamily C, polypeptide 9

Die Vitamin K-Epoxidreduktase (VKOR) ist ein Membranprotein im ER (Endoplasmatisches Retikulum), das an der Bildung von Blutgerinnungsfaktoren beteiligt ist. Der Blutgerinnungshemmer Warafin inhibiert die VKOR-Aktivität. Diese Inhibierung kann durch Defekte des VKORC-Gens verhindert werden.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	40%	Keine Dosisanpassung für den Blutverdünner Warfarin
	C/T	40%	Dosisanpassung (reduzieren) für den Blutverdünner Warfarin
	T/T	20%	Dosisanpassung (reduzieren) für den Blutverdünner Warfarin

Literatur

Anderson J. L. et al. Randomized trial of genotype-guided versus standard warfarin dosing in patients initiating oral anticoagulation. Circulation. 2007 Nov 27,116(22):2563-70

Flockhart D. A. et al. Pharmacogenetic testing of CYP2C9 and VKORC1 alleles for warfarin. Genet Med. 2008 Feb,10(2):139-50.

International Warfarin Pharmacogenetics Consortium Estimation of the warfarin dose with clinical and pharmacogenetic data. N Engl J Med. 2009 Feb 19,360(8):753-64.

CYP2C19 - cytochrome P450, family 2, subfamily C, polypeptide 19

Das Cytochrom P450 2C19 (CYP2C19) Enzym ist am oxidativen Metabolismus von verschiedenen Medikamenten wie Antidepressiva, Neuroleptika, Tranquizer und Protonenpumpenhemmer beteiligt. CYP2C19 stellt einen alternativen Stoffwechselweg für CPY2D6 dar. Defekte im CYP2C19-Gen können die enzymatische Aktivität erhöhen oder reduzieren.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	EM	69%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden werden normal abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden normal aktiviert
	IM	28%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden sollten, werden kaum aktiviert
	PM	3%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur sehr langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden nicht aktiviert

Literatur

Sheffield L. J. et al. Clinical use of pharmacogenomic tests in 2009. Clin Biochem Rev. 2009 May,30(2):55-65.

Hodgson K. et al. Genetic differences in cytochrome P450 enzymes and antidepressant treatment response. J Psychopharmacol. 2014 Feb,28(2):133-41.

NAT2 - N-acetyltransferase 2 (arylamine N-acetyltransferase)

Die Arylamin-N-Acetyltransferase 2 (NAT2) ist an der Detoxifizierung von Medikamenten und körpereigenen Stoffen durch Acetylierung beteiligt. So werden giftige und krebserregende Stoffe umgewandelt und können ausgeschieden werden. Polymorphismen können zu einer veränderten enzymatischen Aktivität des NAT2-Proteins führen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	EM	45%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden werden normal abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden normal aktiviert
	IM	30%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden sollten, werden kaum aktiviert
	PM	25%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur sehr langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden nicht aktiviert

Literatur

Daly A. K. et al. Pharmacogenomics of adverse drug reactions. Genome Med. 2013 Jan 29,5(1):5.

Barbieri R. B. et al. Genes of detoxification are important modulators of hereditary medullary thyroid carcinoma risk. Clin Endocrinol (Oxf). 2013 Aug,79(2):288-93.

Int. braz j urol. vol.30 no.4 Rio de Janeiro Jul., Aug. 2004, Rama D. Mittal, Daya S.L. Srivastava, Anil Mandhani

CYP3A4 - cytochrome P450, family 3, subfamily A, polypeptide 4

Das Cytochrom P450 3A4 (CYP3A4) wird in der Leber exprimiert und spielt eine Rolle bei der Aktivierung bzw. Hydroxylierung von verschiedenen Medikamenten und körpereigenen Substanzen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	EM	96%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden werden normal abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden normal aktiviert
	IM	3%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden sollten, werden kaum aktiviert
	PM	1%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur sehr langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden nicht aktiviert

Literatur

Chiang TS et al. Enhancement of CYP3A4 Activity in Hep G2 Cells by Lentiviral Transfection of Hepatocyte Nuclear Factor-1 Alpha. PLoS One. 2014 Apr 14,9(4):e94885.

Lee JS et al. Screening of Genetic Polymorphisms of CYP3A4 and CYP3A5 Genes. Korean J Physiol Pharmacol. 2013 Dec,17(6):479-84.

Okubo M et al. CYP3A4 intron 6 C>T polymorphism (CYP3A4*22) is associated with reduced CYP3A4 protein level and function in human liver microsomes. J Toxicol Sci. 2013,38(3):349-54.

CYP2E1 - cytochrome P450, family 2, subfamily E, polypeptide 1

Das Cytochrom P450 2E1 (CYP2E1) wird in der Leber exprimiert und spielt eine Rolle bei der Aktivierung bzw. Hydroxylierung von verschiedenen Medikamenten und körpereigenen Substanzen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	EM	97%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden werden normal abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden normal aktiviert
	IM	2%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden sollten, werden kaum aktiviert
	PM	1%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur sehr langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden nicht aktiviert

Literatur

Sheng YJ et al. The association between CYP2E1 polymorphisms and hepatotoxicity due to anti-tuberculosis drugs: A meta-analysis. Infect Genet Evol. 2014 Jun,24:34-40.

De Bock L. et al. Quantification of cytochrome 2E1 in human liver microsomes using a validated indirect ELISA. J Pharm Biomed Anal. 2014 Jan 25,88:536-41.

CYP1A2 - cytochrome P450, family 1, subfamily A, polypeptide 2

CYP1A2 (Cytochrom P450 1A2) ist ein Hämprotein-Enzym, das an verschiedenen Stoffwechselprozessen beteiligt ist. Es verstoffwechselt verschiedene Xenobiotika wie Koffein, Aflatoxin B1 und Medikamente wie Paracetamol.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	URM	14%	Bestimmte Medikamente werden zu schnell abgebaut und müssen höher dosiert werden
X	EM	53%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden werden normal abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden normal aktiviert
	IM	28%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden sollten, werden kaum aktiviert
	PM	5%	Medikamente, die von diesem Enzym abgebaut werden, werden nur sehr langsam abgebaut Prodrugs, die von diesem Enzym aktiviert werden, werden nicht aktiviert

Literatur

Hubacek JA. et al. Drug metabolising enzyme polymorphisms in Middle- and Eastern-European Slavic populations. Drug Metabol Drug Interact. 2014;29(1):29-36.

NOS1AP - Nitric oxide synthase 1 (neuronal) adaptor protein (rs10494366)

Nitric oxide synthase 1 adaptor protein (NOS1AP) ist ein Adaptorprotein das an das Signalmolekül nNos (neuronal nitric oxide synthase) bindet und Interaktionen mit anderen Molekülen ermöglicht. Dieser NOS1AP Polymorphismus verschlechtert den Glucose-reduzierenden Effekt verschiedener Medikamente und ist mit einer erhöhten Mortalitätsrate assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	30%	Das Medikament Glibenclamid ist effektiv Das Medikament Tolbutamid ist weniger effektiv/die Mortalitätsrate ist mit diesem Medikament erhöht Das Medikament Glimepirid ist weniger effektiv/die Mortalitätsrate ist mit diesem Medikament erhöht
	G/T	44%	Das Medikament Glibenclamid ist weniger effektiv/die Mortalitätsrate ist mit diesem Medikament erhöht Das Medikament Tolbutamid ist effektiv Das Medikament Glimepirid ist effektiv
	G/G	26%	Das Medikament Glibenclamid ist weniger effektiv/die Mortalitätsrate ist mit diesem Medikament erhöht Das Medikament Tolbutamid ist effektiv Das Medikament Glimepirid ist effektiv

Literatur

Tomás M et al. Polymorphisms in the NOS1AP gene modulate QT interval duration and risk of arrhythmias in the long QT syndrome. JACC. 2010 Jun 15;55(24):2745-52.

Treuer AV et al. NOS1AP modulates intracellular Ca(2+) in cardiac myocytes and is up-regulated in dystrophic cardiomyopathy. Int J Physiol Pathophysiol Pharmacol. 2014 Mar 13;6(1):37-46. eCollection 2014.

Becker et al. Common variation in the NOS1AP gene is associated with reduced glucose-lowering effect and with increased mortality in users of sulfonylurea. Pharmacogenet Genomics. 2008 Jul;18(7):591-7.

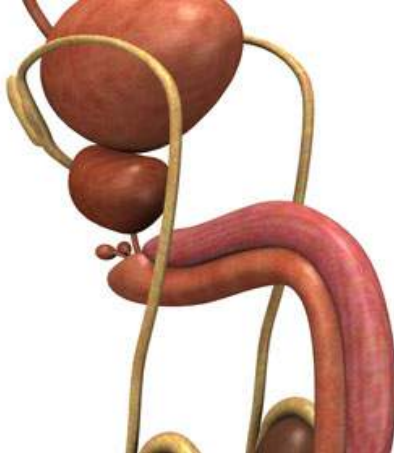
PROSTATE HEALTH SENSOR

Effektive Prävention und Behandlung von Prostatakrebs

- Genetische Abschätzung des Prostatakrebs-Risikos
- Genetische Abschätzung des Prostatahyperplasie-Risikos
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Analyse von 13 Genvariationen, für die Wirkung von 40+ relevanten Medikamenten
- Effektive Vorsorgemassnahmen und rechtzeitige Früherkennung
- Bessere Heilungschancen durch optimale medikamentöse Therapie
- Umstellung des Lebensstils zur Senkung des Erkrankungsrisikos
- Ärztliche Begleitung zur optimalen Vorsorge

- ✓ Vorsorge
- ✓ Früherkennung
- ✓ Behandlung





Prostata

Die Prostata ist eine Geschlechtsdrüse des Mannes und produziert einen Teil des Spermas. Sie liegt unterhalb der Harnblase, umkleidet den Anfangsteil der Harnröhre und gleicht beim Mann in Grösse und Form einer Kastanie. Sie besteht aus mehreren Drüsen, welche ein Sekret produzieren, das bei der Ejakulation in die Harnröhre abgegeben wird, sich dort mit den Spermien vermischt und eine wichtige Funktion in der Fortpflanzung erfüllt. Leider ist die Prostata auch mit einer Reihe von teils tödlichen Erkrankungen verbunden, weshalb sie bei Männern in der Regel ab dem 45. Lebensjahr jährlich untersucht wird.

Die benigne Prostatahyperplasie (BPH) ist eine gutartige Vergrößerung der Prostata, ausgelöst durch die anormale Vermehrung bestimmter Zellen. Die Erkrankung ist sehr häufig und entwickelt sich in der Regel im mittleren bis höheren Lebensalter. Das Risiko, an Prostatavergrößerung zu leiden, ist von den Genen sowie dem Lebensstil abhängig und betrifft in der Altersgruppe 50 bis 59 etwa 10-20% und im Alter von 60 bis 69 Jahre etwa 25-35 %.

Im Gegensatz zum Prostatakrebs entwickeln sich bei der Prostatavergrößerung schneller Symptome. Typisch sind Nachlassen des Drucks und häufiges Wasserlassen (auch in der Nacht).

Durch die Behinderung der Blasenentleerung kann es in schlimmen Fällen sogar zur Harnsperre kommen.

Wird die Prostatavergrößerung diagnostiziert, wird sie je nach Ausmaß entweder medikamentös behandelt, oder operativ verkleinert. Die beste Option ist und bleibt jedoch die Vorsorge. Da die gutartige Vergrößerung der Prostata eng mit einem Zusammenspiel der Gene und der Lebensweise verbunden ist, kann eine Modifizierung des Lebensstils bei genetisch veranlagten Menschen das Erkrankungsrisiko stark senken.

Der Prostatakrebs gehört zu den häufigsten Krebserkrankungen des Mannes, an der in

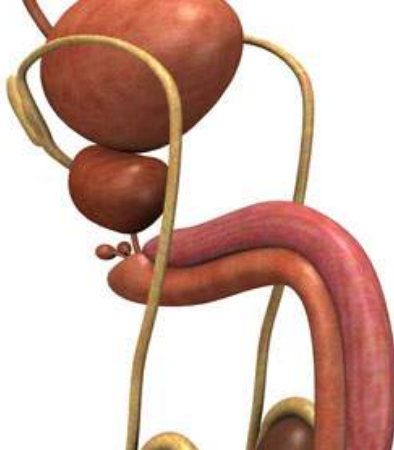
Deutschland knapp 3 von 100 Männern sterben. Anders als bei der Prostatavergrößerung verläuft die Erkrankung im Frühstadium meistens ohne Symptome, weshalb sie üblicherweise erst in einem späteren Stadium an Beschwerden wie Blasenentleerungsstörungen, Knochenschmerzen, Gewichtsverlust und Blutarmut erkannt wird. Wird die Diagnose erst gestellt, wenn bereits Symptome aufgetreten sind, hat häufig schon eine Metastasierung, also eine Verbreitung des Krebses, stattgefunden, vorrangig in nahe liegenden Lymphknoten oder in das Skelett. In frühen Stadien ist Prostatakrebs nahezu immer symptomlos. Hauptbeschwerden sind gleich wie bei der Hyperplasie. Durch Druckschädigung von Nerven des Kreuzbeinbereichs kann es in seltenen Fällen auch zu Erektionsstörungen kommen. Sichtbares Blut im Urin oder Ejakulat ist hingegen selten, aber umso bedeutungsvoller.

Beschwerden können im fortgeschrittenen Stadium auch hauptsächlich durch die Tumorausbreitung in andere Gewebe verursacht werden, während der ursprüngliche Tumor keine Beschwerden auslöst. Beschwerden dieser Art sind aber nicht zwingend ein Hinweis auf ein Karzinom der Prostata. Am häufigsten sind hier Schmerzen der Wirbelsäule und des Beckens.

Knochenmetastasen sind in den meisten Fällen die vorherrschende Erkrankung. Diese sind auch die häufigste, durch Prostatakrebs ausgelöste, Todesursache. Das fortgeschrittene Stadium wird auch häufig durch Blutarmut und ungewollten Gewichtsverlust begleitet.

Eine Behandlung mit Aussicht auf Heilung ist nur möglich, wenn der Krebs noch nicht metastasiert ist, daher ist die Früherkennung entscheidend für eine effektive Behandlung. Deshalb gibt es in vielen europäischen Ländern eine Routine-Vorsorgeuntersuchung, bei der Männer ab dem 45. Lebensjahr jährlich auf das Auftreten von Prostatakrebs untersucht werden. Therapeutische Optionen sind die Operation mit kompletter Entfernung der Prostata, die Strahlentherapie, die Hormontherapie und in manchen Fällen die Chemotherapie.

Wird der Krebs rechtzeitig und vor der Ausbreitung in andere Gewebe behandelt, liegt die Heilungschance bei etwa 90%. Nach der Ausbreitung liegt die 5 Jahre-Überlebensrate nur noch bei etwa 35%, weshalb die Früherkennung so entscheidend ist. Das Lebenszeit-Risiko für die Diagnose „Prostatakarzinom“ liegt bei ca. 11%. Schätzungen zufolge sterben etwa 20% der Erkrankten. Obwohl Prostatakrebs eine altersbedingte Erscheinung ist, werden schätzungsweise die Hälfte der Fälle durch Variationen in manchen Genen ausgelöst. Nun ist es möglich, diese Gene zu testen und lange vor Auftreten eines Prostatakrebses das persönliche Risiko bestimmen zu lassen. Ist das Risiko deutlich erhöht, lässt sich der Entstehung der Krankheit durch ein Vorsorgeprogramm effektiv vorbeugen. Zusätzlich lassen sich durch ein früheres und intensiveres Beobachtungsprogramm mögliche Erkrankungen frühzeitig erkennen und ggf. rechtzeitig behandeln. Schlimme und unangenehme Konsequenzen lassen sich so in den meisten Fällen verhindern.



Relevante Gene für Prostata

In der Wissenschaft wurden mehrere genetische Variationen identifiziert, die einzelnen betrachtet das Risiko von Prostatakrebs nur leicht erhöhen oder senken können. Betrachtet man diese genetischen Variationen jedoch zusammen, können Sie einen erheblichen Einfluss auf die Erkrankungswahrscheinlichkeit haben. Die Analyse der relevanten genetischen Variationen kam zu folgendem Ergebnis:

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
TCF2	rs4430796	G>A	G/G	1	-	-	-
LOC124685	rs1859962	T>G	T/G	1	-	-	-
8q24 region2	rs16901979	C>A	A/A	1.53	-	-	RISIKO
8q24 region3	rs6983267	T>G	T/T	1	-	-	-
8q24 region1	rs1447295	C>A	C/A	1.22	-	-	RISIKO
VDR	rs2107301	C>T	C/C	1	-	-	-
8q24	rs4242382	G>A	G/G	1	-	-	-
8q24	rs7837688	T>G	T/T	1	-	-	-
8q24	rs2011077	A>G	A/A	1	-	-	-
RNASEL	rs627928	G>T	G/G	1	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

Hier sehen Sie eine Zusammenfassung der Auswirkung, die die genetischen Variationen auf Ihre Gesundheit und Ihren Körper haben:

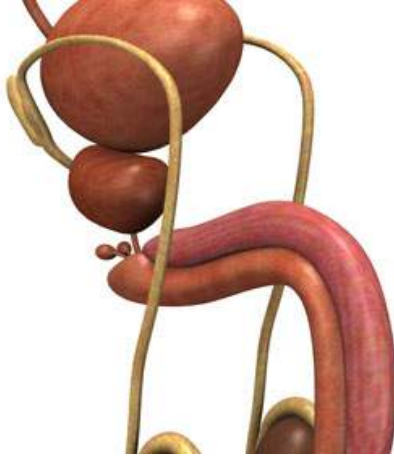
- Ihr Risiko an Prostatakrebs zu erkranken liegt unter dem der Allgemeinbevölkerung. Sie haben somit gewissen Schutz vor der Erkrankung.

Wie hoch ist Ihr Risiko an Prostatakrebs zu erkranken?



Ab wann Vorsorgeuntersuchungen?





Prävention

Bei Ihnen sind alle Gene in Ordnung und somit sind Sie keinem erhöhten Krankheitsrisiko ausgesetzt. Ihr genetisches Profil bietet sogar einen gewissen Schutz gegen diese Erkrankung. Befolgen Sie also lediglich die generellen Regeln eines gesunden Lebens und gehen Sie ab dem 45. Lebensjahr jährlich zur Prostatauntersuchung. Auf diese Weise können altersbedingte (nicht genetische) Formen von Prostataerkrankungen rechtzeitig erkannt und behandelt werden.



Auswirkung auf relevante Medikamente

Das genetische Profil hat folgende Auswirkungen auf Medikamente, die für Prostata und assoziierte Erkrankungen in Frage kommen. Diese Angaben sollten als mögliche Warnung vor Nebenwirkungen gelten und Ihrem Arzt dabei helfen, die richtige Dosis zu wählen.

Schmerzmittel (Analgetikum)					
Schmerzmittel	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
alfentanil	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam
buprenorphine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
codeine (FDA!)	verm. stärker	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
enflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
fentanyl	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam
halothane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hydrocodone	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
isoflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
levacetylmethadol	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lidocaine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methadone	Normal	~90%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methoxyflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
oxycodone	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
paracetamol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
phenacetin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ropivacaine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sevoflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tramadol (FDA!)	verm. stärker	~40%	Häufiger	~50%	Ratsam
zolmitriptan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

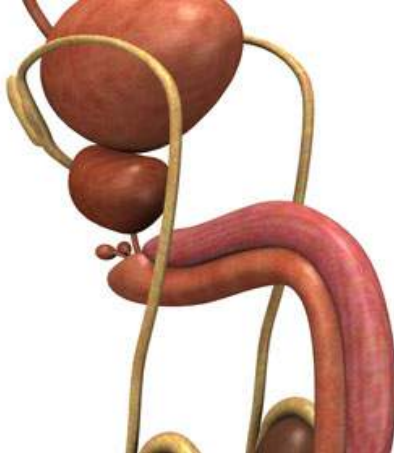
Reisetabletten (Antiemetikum)					
Medikamente zur Linderung von Brechreiz	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
aprepitant	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
dolasetron	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
domperidone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
metoclopramide	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Krebsmedikamente (u.a. Chemotherapie)

Medikamente für die Krebsbehandlung und Prävention	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
anastrozole	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
cyclophosphamide	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
docetaxel	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
doxorubicin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
erlotinib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
etoposide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
gefitinib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ifosfamide	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
imatinib	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nilutamide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
paclitaxel	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sorafenib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sunitinib	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tamoxifen (FDA!)	verm. stärker	~10%	Häufiger	0%	Ratsam
temsirolimus	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
teniposide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
vemurafenib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
vinblastine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
vincristine	Normal	~210%	Häufiger	~200%	Ratsam
vindesine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Dosierempfehlungen für den Arzt: ~100% (einfach normal dosieren), ~20% (Bei geringer Dosis beginnen und wenn nötig unter Überwachung erhöhen.), 0% (Wenn möglich, Alternativpräparat verwenden.), 200% (Bei normaler 100%-Dosierung beginnen und wenn nötig, auf bis zu 200% erhöhen.)

***Die richtige Wahl und Dosis der Medikamente liegen immer im Verantwortungsbereich des Arztes. Entscheiden Sie niemals selbst ein Medikament abzusetzen oder in der Dosis zu ändern!**



Prostate Health Sensor

TCF2 - Transcription factor 2 (rs4430796)

Der Transkriptionsfaktor 2 (TCF-2 oder HNF1B) bildet ein Heterodimer mit TCF1 und aktiviert bzw. inhibiert die Expression verschiedener Zielgene. Der Polymorphismus rs4430796 ist mit einem erhöhten Prostatakrebsrisiko assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	A/A	18%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.4)
	A/G	56%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko
X	G/G	26%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko

Literatur

Zheng et al. Cumulative association of five genetic variants with prostate cancer. N Engl J Med. 2008 Feb 28,358(9):910-9.

Levin et al. Chromosome 17q12 variants contribute to risk of early-onset prostate cancer. Cancer Res. 2008 Aug 15,68(16):6492-5.

Gudmundsson et al. Two variants on chromosome 17 confer prostate cancer risk, and the one in TCF2 protects against type 2 diabetes. Nat Genet. 2007 Aug,39(8):977-83.

LOC124685 - Myosin, light chain 6, alkali, smooth muscle and non-muscle pseudogene (rs1859962)

In einer genomweiten Assoziationsstudie wurde gezeigt, dass der Polymorphismus rs1859962 auf Chromosom 17q24.3 mit einem erhöhten Prostatakrebsrisiko assoziiert ist.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	24%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko
X	T/G	57%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko
	G/G	19%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.28)

Literatur

Sun et al. Cumulative effect of five genetic variants on prostate cancer risk in multiple study populations. Prostate. 2008 Sep 1,68(12):1257-62.

Levin et al. Chromosome 17q12 variants contribute to risk of early-onset prostate cancer. Cancer Res. 2008 Aug 15,68(16):6492-5.

Zheng et al. Cumulative association of five genetic variants with prostate cancer. N Engl J Med. 2008 Feb 28,358(9):910-9

8q24 region 2 (rs16901979)

Mehrere Studien haben gezeigt, dass verschiedene Polymorphismen auf 8q24 das Prostatakrebsrisiko erhöhen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	1%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.53)
	A/C	5%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.53)
	C/C	94%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko

Literatur

Zheng et al. Cumulative association of five genetic variants with prostate cancer. N Engl J Med. 2008 Feb 28,358(9):910-9

Cheng et al. 8q24 and prostate cancer: association with advanced disease and meta-analysis. Eur J Hum Genet. 2008 Apr,16(4):496-505.

Levin et al. Chromosome 17q12 variants contribute to risk of early-onset prostate cancer. Cancer Res. 2008 Aug 15,68(16):6492-5.

8q24 region 3 (rs6983267)

Mehrere Studien haben gezeigt, dass verschiedene Polymorphismen auf 8q24 das Prostatakrebsrisiko erhöhen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	24%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko
	T/G	55%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.25)
	G/G	21%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.25)

Literatur

Haiman et al. A common genetic risk factor for colorectal and prostate cancer. Nat Genet. 2007 Aug,39(8):954-6.

Yeager et al. Genome-wide association study of prostate cancer identifies a second risk locus at 8q24. Nat Genet. 2007 May,39(5):645-9. Epub 2007 Apr 1.

Zheng et al. Cumulative association of five genetic variants with prostate cancer. N Engl J Med. 2008 Feb 28,358(9):910-9.

Cheng et al. 8q24 and prostate cancer: association with advanced disease and meta-analysis. Eur J Hum Genet. 2008 Apr,16(4):496-505.

8q24 region 1 (rs1447295)

Mehrere Studien haben gezeigt, dass verschiedene Polymorphismen auf 8q24 das Prostatakrebsrisiko erhöhen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	1%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.22)
	A/C	12%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.22)
	C/C	87%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko

Literatur

Zheng et al. Association between two unlinked loci at 8q24 and prostate cancer risk among European Americans. J Natl Cancer Inst. 2007 Oct 17,99(20):1525-33. Epub 2007 Oct 9.

Amundadottir et al. A common variant associated with prostate cancer in European and African populations. Nat Genet. 2006 Jun,38(6):652-8. Epub 2006 May 7.

Freedman et al. Admixture mapping identifies 8q24 as a prostate cancer risk locus in African-American men. Proc Natl Acad Sci U S A. 2006 Sep 19,103(38):14068-73. Epub 2006 Aug 31.

VDR - vitamin D (1,25- dihydroxyvitamin D3) receptor (rs2107301)

Das VDR Gen codiert für den Vitamin-D-Rezeptor, der zur Familie der Steroidrezeptoren zählt. Es handelt sich um einen Transkriptionsfaktor der die Aktivität bestimmter Zielgene reguliert und so den Stoffwechsel beeinflusst. Der Polymorphismus rs2107301 ist mit einem erhöhten Prostatakrebsrisiko assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	8%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 2.47)
	T/C	36%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.11)
	C/C	56%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko

Literatur

Schäfer et al. No association of vitamin D metabolism-related polymorphisms and melanoma risk as well as melanoma prognosis: a case-control study. Arch Dermatol Res. 2012 Jul,304(5):353-61.

Holt et al. Vitamin D pathway gene variants and prostate cancer risk. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2009 Jun,18(6):1929-33.

Holick et al. Comprehensive association analysis of the vitamin D pathway genes, VDR, CYP27B1, and CYP24A1, in prostate cancer. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2007 Oct,16(10):1990-9.

8q24 (rs4242382)

Mehrere Studien haben gezeigt, dass verschiedene Polymorphismen auf 8q24 das Prostatakrebsrisiko erhöhen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	A/A	1%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 2.1)
	A/G	14%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.91)
X	G/G	85%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko

Literatur

Zheng et al. Association between two unlinked loci at 8q24 and prostate cancer risk among European Americans. J Natl Cancer Inst. 2007 Oct 17,99(20):1525-33. Epub 2007 Oct 9.

Zheng et al. Cumulative association of five genetic variants with prostate cancer. N Engl J Med. 2008 Feb 28,358(9):910-9.

Fitzgerald et al. Analysis of recently identified prostate cancer susceptibility loci in a population-based study: associations with family history and clinical features. Clin Cancer Res. 2009 May 1,15(9):3231-7.

8q24 (rs7837688)

Mehrere Studien haben gezeigt, dass verschiedene Polymorphismen auf 8q24 das Prostatakrebsrisiko erhöhen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	1%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko
	T/G	14%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.91)
	G/G	85%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.67)

Literatur

Zheng et al. Association between two unlinked loci at 8q24 and prostate cancer risk among European Americans. J Natl Cancer Inst. 2007 Oct 17,99(20):1525-33. Epub 2007 Oct 9.

Zheng et al. Cumulative association of five genetic variants with prostate cancer. N Engl J Med. 2008 Feb 28,358(9):910-9.

Lindstrom et al. Characterizing associations and SNP-environment interactions for GWAS-identified prostate cancer risk markers--results from BPC3. PLoS One. 2011 Feb 24,6(2):e17142.

8q24 (rs2011077)

Mehrere Studien haben gezeigt, dass verschiedene Polymorphismen auf 8q24 das Prostatakrebsrisiko erhöhen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	4%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko
	A/G	32%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 2.4)
	G/G	64%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 6.2)

Literatur

Ma et al. Polymorphisms of fibroblast growth factor receptor 4 have association with the development of prostate cancer and benign prostatic hyperplasia and the progression of prostate cancer in a Japanese population. Int J Cancer. 2008 Dec 1,123(11):2574-9.

RNASEL - Ribonuclease L (2',5'-oligoadenylate synthetase-dependent) (rs627928)

RNase L, kodiert durch das RNASEL-Gen, ist eine Ribonuklease, die virale und zelluläre RNA abbaut. Der Polymorphismus rs627928 ist mit einem erhöhten Prostatakrebsrisiko assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	15%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.4)
	T/G	51%	Erhöhtes Prostatakrebs-Risiko (OR: 1.24)
X	G/G	34%	Kein erhöhtes Prostatakrebs-Risiko

Literatur

Mi et al. An update analysis of two polymorphisms in encoding ribonuclease L gene and prostate cancer risk: involving 13,372 cases and 11,953 controls. Genes Nutr. 2011 Nov,6(4):397-402.

Breyer et al. Genetic variants and prostate cancer risk: candidate replication and exploration of viral restriction genes. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2009 Jul,18(7):2137-44.

Li et al. RNASEL gene polymorphisms and the risk of prostate cancer: a meta-analysis. Clin Cancer Res. 2006 Oct 1,12(19):5713-9.



- ✓ Vorsorge
- ✓ Früherkennung
- ✓ Behandlung

CARDIOVASCULAR SENSOR

Prävention und Behandlung von Fettstoffwechselstörungen

- Analyse von mehr als 18 Genvariationen
- Veranlagung zu Cholesterin- (HDL und LDL), Homozystein- und Triglyceridwerte definieren
- Sind Omega-3-Fettsäuren förderlich oder kontraproduktiv?
- Geeignete Mikronährstoffe und Ernährungsumstellung für Prävention und Behandlung
- Analyse von 19 genetischen Variationen, für die Wirkung von 26+ relevanten Medikamenten
- Bessere Heilungschancen durch optimale medikamentöse Therapie
- Ärztliche Begleitung zur optimalen Vorsorge



Kardiovaskuläre Erkrankungen

Cholesterin und Triglyceride sind lebensnotwendige Fette, die unser Körper verwendet, um Zellmembranen herzustellen, um Energie zu speichern, um fettlösliche Vitamine aufzunehmen und um Hormone herzustellen. Da diese Fette so lebensnotwendig sind, wird Cholesterin von unserem Körper selbst produziert, über den Blutstrom verbreitet und überall im Körper zum Zellwachstum verfügbar gemacht. Auf diese Weise produziert unser Körper ca. 70% des nötigen Cholesterins selbst und bezieht die restlichen 30% aus unserer Nahrung.

Da diese Fette lebensnotwendig sind und nach einer Mahlzeit mehr Cholesterin in die Blutbahn gelangt, gibt es strenge Regulationsmechanismen, die den Cholesterinspiegel im Blut langfristig im Normalbereich halten. Befindet sich zu viel Cholesterin in der Blutbahn, wird es in Form von HDL-Cholesterin zur Leber transportiert und aus dem Blut gefiltert. Auf diese Weise wird der Cholesterinspiegel gesenkt. Der Transfer geht allerdings auch in die andere Richtung, wo Cholesterin in Form von LDL-Cholesterin von der Leber in die Blutbahn befördert wird. Der Cholesterinspiegel im Blut wird dadurch erhöht. Da hohes Cholesterin mit der Entstehung von Arteriosklerose in Verbindung gebracht wird, ist ein normaler Cholesterinspiegel anzustreben.

Deswegen wird HDL-Cholesterin, welches das gerade abtransportierte Cholesterin ist, als „gutes“ Cholesterin gesehen. LDL-Cholesterin, das von der Leber in den Blutkreislauf befördert wird, wird als „schlechtes“ Cholesterin bezeichnet. Die Oxidation des LDL-Cholesterins führt zu Ablagerungen in den Gefäßwänden und stellt einen ersten Schritt der Arteriosklerose dar.

Es ist folglich für ein gesundes Leben wichtig, einen hohen HDL- und einen niedrigen oxidierten LDL-Spiegel zu bewahren.

Eine Anzahl von Genen sind entweder für die Regulierung der Cholesterin- und Triglyceridwerte verantwortlich, oder erhöhen das Risiko an kardiovaskulären Erkrankungen zu erkranken. Personen, die Defekte in einem oder mehreren dieser Gene tragen, müssen deshalb besonders auf eine Regulierung des Fettstoffwechsels achten. Da die Ernährung den stärksten Einfluss auf den Fettstoffwechsel hat, ist eine auf Ihre Gene angepasste Ernährung wichtig.





Relevante Gene für Herz-Kreislaufkrankungen

In der Wissenschaft wurden bereits mehrere Gene und Polymorphismen mit einem Risiko für diverse kardiovaskuläre Komplikationen identifiziert. Durch die Analyse dieser Polymorphismen lassen sich das resultierende Krankheitsrisiko sowie andere für diese Erkrankung relevante genetische Eigenschaften feststellen.

Cardiovascular Sensor (Herz-Kreislaufkrankungen)							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
CDH13	rs8055236	G>T	T/T	-	-	-	-
CHDS8	rs1333049	G>C	G/G	-	-	-	-
APOA5	rs662799	-1131T>C	G/G	-	RESPOND	-	RISIKO
PON1	rs662	Q192R	A/A	-	-	-	-
PON1	rs854560	L55M	T/T	-	-	-	-
APOB	rs5742904	R3500Q	G/G	-	-	-	-
SREBF2	rs2228314	Gly595Ala	G/C	-	-	-	RISIKO
NOS3	Ins/Del Int. 4	Ins/Del Intron 4	Ins/Ins	-	-	-	-
NOS3	rs2070744	-786 T/C	C/C	-	-	-	RISIKO
NOS3	rs1799983	Glu298Asp	G/G	-	-	-	-
APOA1	rs670	-75G > A	A/G	-	RESPOND	-	RISIKO
MTRR	rs1801394	Ile22Met	A/A	-	-	-	-
MMP3	rs3025058	5A/6A	T/T	-	-	-	RISIKO
GJA4	rs1764391	Pro319Ser	C/C	-	-	-	RISIKO
ITGB3	rs5918	Leu33Pro	T/C	-	-	-	RISIKO
CETP	rs708272	Taq1(B1>B2)	C/T	-	-	-	RISIKO
MTHFR	rs1801133	C>T	C/C	-	-	-	-
APOE	rs429358	T>C	T/T	-	-	-	-
APOE	rs7412	T>C	T/C	-	-	-	-
APOE Typ	Kombination	E2/E3/E4	E2/E3	-	RESPOND	-	RISIKO
NOS1AP	rs16847548	T>C	T/T	-	-	-	-
NOS1AP	rs12567209	G>A	G/G	-	-	-	-
NOS1AP	rs10494366	T>G	T/T	-	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Da im Rahmen dieser Analyse mehrere Risikogene für die Entstehung von diversen kardiovaskulären Komplikationen analysiert wurden und viele dieser Risiko-Variationen nicht selten sind, sind viele Menschen von einem bestimmten genetischen Risiko betroffen. Es ist möglich, dass Sie mehr Risikovariationen als der Bevölkerungsdurchschnitt tragen und ein höheres Risiko haben, zu erkranken. Es ist allerdings auch möglich, weniger Risikovariationen als die Allgemeinbevölkerung zu haben, wodurch Sie einen gewissen Schutz vor der Entstehung der Krankheit haben.

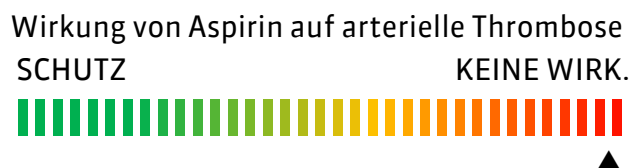
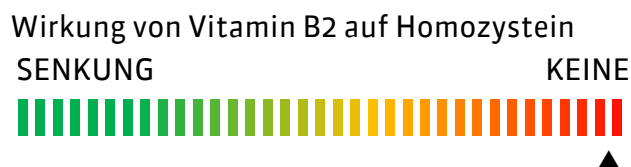
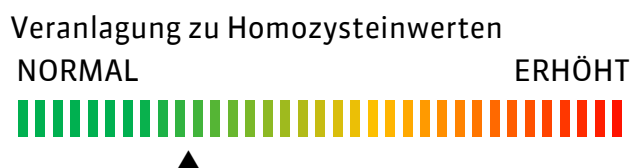
- Sie haben im Vergleich zum Bevölkerungsdurchschnitt ein 2.2 -fach erhöhtes Risiko an der koronaren Herzkrankheit zu erkranken
- Leichte Veranlagung zu erhöhten LDL-Cholesterinwerten
- Starke Veranlagung zu erhöhten Triglyzeridwerten
- Vitamin B2 hat keine Homozystein-senkende Wirkung
- Omega-3-Fettsäuren verbessern Ihre Cholesterinwerte
- Aspirin bietet keinen Schutz vor arteriellen Thrombosen (Bitte beachten Sie: Auch wenn die Einnahme von Aspirin zur Prävention arterieller Thrombosen aus genetischer Sicht nicht geeignet ist, kann Aspirin in der Sekundärprävention das relative Risiko vaskulärer Ereignisse stark reduzieren)
- Veranlagung zu niedrigeren HDL-Cholesterinwerten

Diagramm zur Risikoprüfung:

Die Risikoprüfung ist in drei Bereiche unterteilt:

- SCHUTZ** (grüne Balken)
- DURCHSCHNITTSRISIKO** (gelbe Balken)
- ERHÖHT** (rote Balken)

Ein Pfeil zeigt auf die Mitte der Skala, was die durchschnittliche Risikoprüfung anzeigt.





Prävention

Da Sie eine indirekte Veranlagung zur koronaren Herzkrankheit haben, ist Vorsorge für Sie wichtig, damit Sie auch weiterhin gesund bleiben. Deswegen ist es für Sie noch vor dem möglichen Auftreten der Krankheit besonders wichtig, auf eine Normalisierung der Blutfettwerte zu achten. Sprechen Sie in diesem Sinne mit Ihrem Arzt über Ihr erhöhtes Risiko und beginnen Sie mit ihm ein Beobachtungsprogramm, bei dem ca. zweimal pro Jahr Ihr HDL-, LDL- und oxidiertes LDL-Cholesterin sowie Ihre Triglycerid-Werte gemessen werden. Die Vorsorgemaßnahmen sowie Behandlungsmöglichkeiten für die jeweiligen Blutfette sind einzeln aufgelistet und sollten bei Bedarf und ggf. in Absprache mit Ihrem Arzt befolgt werden.

Vorsorgemaßnahmen

- Betreiben Sie Sport, bzw. achten Sie auf regelmässige Bewegung. Am besten sind Ausdauersportarten jeglicher Art (Gehen, Nordic Walking, Rad fahren, Schwimmen, Krafttraining etc.), und achten Sie auf Ihr Gewicht. Empfohlen sind mindestens 30 Minuten Bewegung an 5 Tagen der Woche.
- Das Rauchen zu unterlassen ist natürlich jedem zu empfehlen, unter anderem weil es ein besonders starker Risikofaktor für Gefässerkrankungen ist. Daher sollte jeder (besonders genetisch vorbelastete Personen) das Rauchen auf jeden Fall unterlassen.
- Niedriger Alkoholkonsum von täglich maximal einem alkoholischen Getränk ist erlaubt.
- Mahlzeiten sollten generell fettarm zubereitet werden. Dazu sind Fisch, Geflügel und mageres Fleisch ratsam, jedoch sollten fetthaltige Fleischwaren wie Wurst, Speck, fettiges Fleisch und Innereien sowie fetthaltiger Käse reduziert werden.
- Beim Verzehr von Milchprodukten sollte auf fettarme Milch, fettarmen Käse und fettarmen Joghurt geachtet werden
- Essen Sie generell wenig tierische Lebensmittel und verwenden Sie vorwiegend Pflanzenöle.
- Nehmen Sie mehrmals täglich Ballaststoffe in Form von Obst und Gemüse zu sich.

Omega-3-Fettsäuren

- Omega-3-Fettsäuren werden üblicherweise bei erhöhtem Cholesterin empfohlen, sind jedoch für bestimmte, genetische Typen kontraproduktiv, da sie das HDL-Cholesterin weiter verschlechtern. Anhand Ihrer Gene sind Omega-3 Fettsäuren jedoch eine Möglichkeit um Ihre Cholesterinwerte zu verbessern.

Sind die Blutfettwerte trotz eines gesunden Lebensstils nicht im Normalbereich, sollte medikamentös eingegriffen werden. Zur Auswahl stehen Statine, Gallensäurebinder, Fibrate, Niazin (Vitamin B3) und Cholesterinsynthese- und Resorptionshemmer. Welches Medikament für Sie geeignet ist, entscheidet Ihr Arzt. Da bei fortgeschrittener Arteriosklerose durch richtige Behandlung meist nur eine Verschlechterung der Krankheit verhindert werden kann, ist Vorsorge in diesem Fall besonders wichtig.



Auswirkung auf relevante Medikamente

Das genetische Profil hat folgende Auswirkungen auf Medikamente, die für diverse kardiovaskuläre Komplikationen und assoziierte Erkrankungen in Frage kommen. Diese Angaben sollten als mögliche Warnung vor Nebenwirkungen gelten und Ihrem Arzt dabei helfen, die richtige Dosis zu wählen.

Herzrhythmusstörung-Medikamente (Antiarrhythmikum)

Medikamente zur Behandlung von Herzrhythmusstörungen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
amiodarone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
dronedarone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
encainide	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
flecainide	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
mexiletine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
procainamide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
propafenone (FDA!)	verm. stärker	~40%	Häufiger	~50%	Ratsam
quinidine (FDA!)	Normal	~33%	Häufiger	~20%	Ratsam
sparteine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Herzkrankheit-Medikamente (u.a. Beta Blocker)

Medikamente zur Behandlung von Bluthochdruck, Herzinsuffizienz und Herzrhythmusstörungen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
alprenolol	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
carvedilol (FDA!)	Normal	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
cilostazol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
debrisoquine	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
eplerenone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hydralazine (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
isosorbide-dinitrate (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
metoprolol (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
nebivolol	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
perhexiline	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
propranolol (FDA!)	Normal	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
s-metoprolol	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
timolol	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam

Cholesterinsenker (Statine)					
Medikamente zur Cholesterinsenkung	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
atorvastatin	Normal	~160%	Häufiger	~160%	Ratsam
cerivastatin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
fluvastatin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lescol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lovastatin	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Dosierempfehlungen für den Arzt: ~100% (einfach normal dosieren), ~20% (Bei geringer Dosis beginnen und wenn nötig unter Überwachung erhöhen.), 0% (Wenn möglich, Alternativpräparat verwenden.), 200% (Bei normaler 100%-Dosierung beginnen und wenn nötig, auf bis zu 200% erhöhen.)

***Die richtige Wahl und Dosis der Medikamente liegen immer im Verantwortungsbereich des Arztes. Entscheiden Sie niemals selbst ein Medikament abzusetzen oder in der Dosis zu ändern!**



Cardiovascular Sensor

CDH13 - Cadherin 13 (rs8055236)

Das CDH13 Gen codiert für ein Protein der Cadherin Superfamilie. Das Protein ist auf der Zellmembran lokalisiert und wird u.a. im Herz, in der Aortenwand, in Neuronen und im Rückenmark exprimiert. Der Polymorphismus rs8055236 ist mit einem erhöhten Risiko für Herzkrankheiten assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	2%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	T/G	34%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.91)
	G/G	64%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 2.23)

Literatur

The Wellcome Trust Case Control Consortium. Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls.
Linnea M. Baudhuin. Genetics of coronary artery disease: focus on genome-wide association studies. Am J Transl Res. 2009, 1(3): 221–234.

CHDS8 - Coronary heart disease, susceptibility to, 8 (rs1333049)

Der Polymorphismus rs1333049 auf Gen CHDS8 (Coronary heart disease, susceptibility to, 8) wurde mehrfach mit einem stark erhöhten Risiko für Herzkrankheiten assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	30%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	G/C	50%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.47)
	C/C	20%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.9)

Literatur

Bilguvar K. et al. Susceptibility loci for intracranial aneurysm in European and Japanese populations. Nat Genet. 2008 Dec,40(12):1472-7.
Helgadottir A. et al. The same sequence variant on 9p21 associates with myocardial infarction, abdominal aortic aneurysm and intracranial aneurysm. Nat Genet. 2008 Feb,40(2):217-24.
Helgadottir A. et al. A common variant on chromosome 9p21 affects the risk of myocardial infarction. Science. 2007 Jun 8,316(5830):1491-3.
Karvanen J. et al. The impact of newly identified loci on coronary heart disease, stroke and total mortality in the MORGAM prospective cohorts. Genet Epidemiol. 2009 Apr,33(3):237-46.

APOA5 - Apolipoprotein A-V (rs662799)

Apolipoprotein A-V spielt eine wichtige Rolle bei der Regulierung der Plasma Triglyceride. Der rs662799 Polymorphismus führt zu einer Erhöhung dieser Werte, was das Risiko der Koronaren Herzkrankheit, Arteriosklerose und eines Herzinfarkts erhöht. Außerdem wurde gezeigt, dass Träger des G-Allels eine geringe Gewichtszunahme bei fettreicher Ernährung zeigen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	A/A	96%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	A/G	3%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.98)/Arteriosklerose/Herzinfarkt Veranlagung zu niedrigen HDL Cholesterinwerten (das gute Cholesterin) Veranlagung zu erhöhten Triglyceridwerten
X	G/G	1%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.98)/Arteriosklerose/Herzinfarkt Veranlagung zu niedrigen HDL Cholesterinwerten (das gute Cholesterin) Veranlagung zu erhöhten Triglyceridwerten

Literatur

Aberle J. et al. A polymorphism in the apolipoprotein A5 gene is associated with weight loss after short-term diet. Clin Genet. 2005 Aug;68(2):152-4.

Aouizerat B. E. et al. Genetic analysis of a polymorphism in the human apoA-V gene: effect on plasma lipids. J Lipid Res. 2003 Jun;44(6):1167-73.

Dorfmeister B. et al. The effect of APOA5 and APOC3 variants on lipid parameters in European Whites, Indian Asians and Afro-Caribbeans with type 2 diabetes. Biochim Biophys Acta. 2007 Mar;1772(3):355-63.

PON1 - Paraoxonase 1 (rs662)

Paraoxonase (PON1) ist ein antioxidativ wirkendes Enzym, dass an der Radikalbeseitigung und am Fettstoffwechsel beteiligt ist. Die Polymorphismen rs662 und rs854560 führen zu einer verminderten katalytischen Aktivität und zu einem erhöhten kardiovaskulären Krankheitsrisiko.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	43%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	G/A	47%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt
	G/G	10%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt

Literatur

Regieli et al. Paraoxonase variants relate to 10-year risk in coronary artery disease: impact of a high-density lipoprotein-bound antioxidant in secondary prevention. J Am Coll Cardiol. 2009 Sep 29;54(14):1238-45.

Hassan et al. The Q192R polymorphism of the paraoxonase 1 gene is a risk factor for coronary artery disease in Saudi subjects. Mol Cell Biochem. 2013 Aug;380(1-2):121-8.

PON1 - Paraoxonase 1 (rs854560)

Paraoxonase (PON1) ist ein antioxidativ wirkendes Enzym, dass an der Radikalbeseitigung und am Fettstoffwechsel beteiligt ist. Die Polymorphismen rs662 und rs854560 führen zu einer verminderten katalytischen Aktivität und zu einem erhöhten kardiovaskulären Krankheitsrisiko.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	18%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	A/T	46%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt
	A/A	36%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt

Literatur

Regieli et al. Paraoxonase variants relate to 10-year risk in coronary artery disease: impact of a high-density lipoprotein-bound antioxidant in secondary prevention. J Am Coll Cardiol. 2009 Sep 29;54(14):1238-45

APOB R3500Q - Apolipoprotein B (rs5742904)

Apolipoprotein B (ApoB) ist Hauptproteinbestandteil der LDL (Low Density Lipoprotein) Proteine, die für den Cholesterintransport im Blut zuständig sind. APOB reguliert damit die LDL-Konzentration im Organismus. Der Polymorphismus rs5742904 führt zu einem erhöhten LDL-Cholesterinspiegel.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	98%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	A/G	1%	Erheblich erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Erheblich erhöhtes Risiko für erhöhte LDL Cholesterinwerte (familiäre Hypercholesterinämie)
	A/A	1%	Erheblich erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Erheblich erhöhtes Risiko für erhöhte LDL Cholesterinwerte (familiäre Hypercholesterinämie)

Literatur

Real et al. Influence of LDL receptor gene mutations and the R3500Q mutation of the apoB gene on lipoprotein phenotype of familial hypercholesterolemic patients from a South European population. Eur J Hum Genet. 2003 Dec,11(12):959-65.

Meriño-Ibarra et al. Screening of APOB gene mutations in subjects with clinical diagnosis of familial hypercholesterolemia. Hum Biol. 2005 Oct,77(5):663-73.

Haiqing et al. Familial Defective Apolipoprotein B-100 and Increased Low-Density Lipoprotein Cholesterol and Coronary Artery Calcification in the Old Order Amish. Arch Intern Med. Nov 8, 2010, 170(20): 1850–1855.

Castillo et al. The apolipoprotein B R3500Q gene mutation in Spanish subjects with a clinical diagnosis of familial hypercholesterolemia. Atherosclerosis. 2002 Nov,165(1):127-35.

SREBF2 - Sterol regulatory element binding transcription factor 2 (rs2228314)

SREBF2 oder SREBP2 (Sterol regulatory element-binding protein 2) ist ein Transkriptionsfaktor der an der Regulation des Cholesterinstoffwechsels beteiligt ist. Durch die Steuerung der transkriptionellen Aktivität verschiedener Zielgene wird die Cholesterinkonzentration im Gleichgewicht gehalten.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	G/G	52%	Kein erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit Veranlagung zu erhöhten LDL Cholesterinwerten
X	G/C	45%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Keine Veranlagung zu erhöhten LDL Cholesterinwerten
	C/C	3%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Keine Veranlagung zu erhöhten LDL Cholesterinwerten

Literatur

Fan et al. Expression of sterol regulatory element-binding transcription factor (SREBF) 2 and SREBF cleavage-activating protein (SCAP) in human atheroma and the association of their allelic variants with sudden cardiac death. Published online Dec 30, 2008.

Durst et al. The discrete and combined effect of SREBP-2 and SCAP isoforms in the control of plasma lipids among familial hypercholesterolaemia patients. Atherosclerosis. 2006 Dec,189(2):443-50.

NOS3 - Nitric oxide synthase 3 (endothelial cell) (Ins/Del Int. 4)

NO-Synthasen (NOS) sind Oxidasen die die Reaktion von Arginin zu Citrullin und Stickstoffmonoxid katalysieren. NOS3 ist eine endotheliale Stickstoffmonoxid-Synthase und wird vorwiegend in Endothelzellen an der Innenseite von Blutgefäßen exprimiert. Dort reguliert NOS3 indirekt den Blutdruck und die Nachlast des Herzens. Verschiedene Polymorphismen im NOS3 Gen sind mit einem erhöhten Risiko für kardiovaskuläre Erkrankungen assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	Ins/Ins	76%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	Ins/Del	22%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	Del/Del	2%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt

Literatur
Casas et al. Endothelial nitric oxide synthase genotype and ischemic heart disease: meta-analysis of 26 studies involving 23028 subjects. Circulation. 2004 Mar 23,109(11):1359-65.

NOS3 - Nitric oxide synthase 3 (endothelial cell) (rs2070744)

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	98%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	C/T	1%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
X	C/C	1%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt

Literatur
Rossi et al. The T(-786)C endothelial nitric oxide synthase genotype predicts cardiovascular mortality in high-risk patients. J Am Coll Cardiol. 2006 Sep 19,48(6):1166-74.

NOS3 - Nitric oxide synthase 3 (endothelial cell) (rs1799983)

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	40%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	G/T	52%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt
	T/T	8%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt

Literatur
Zhang et al. The G894T polymorphism on endothelial nitric oxide synthase gene is associated with increased coronary heart disease among Asia population: evidence from a Meta analysis. Thromb Res. 2012 Aug,130(2):192-7.
Abdel-Aziz et al. Association of endothelial nitric oxide synthase gene polymorphisms with classical risk factors in development of premature coronary artery disease. Mol Biol Rep. 2013 Apr,40(4):3065-71.

APOA1 - Apolipoprotein A-I (rs670)

Apolipoprotein A1 (ApoA1) ist im Blut der Hauptproteinbestandteil der HDL (High-density lipoprotein) Partikel. Diese sind zuständig für den Transport von überschüssigem Cholesterin in die Leber, wo es umgewandelt und ausgeschieden wird. Der Polymorphismus rs670 beeinflusst sowohl den Einfluss von mehrfach ungesättigten Fettsäuren auf den HDL Cholesterinsspiegel, als auch das Risiko für Herzkrankheiten.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	G/G	50%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko Mehrfach ungesättigte Fettsäuren (wie Omega 3) VERSCHLECHTERN die HDL Cholesterinwerte
X	A/G	38%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.47) /Arteriosklerose/Herzinfarkt Mehrfach ungesättigte Fettsäuren (wie Omega 3) verbessern die HDL Cholesterinwerte
	A/A	12%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.9) /Arteriosklerose/Herzinfarkt Mehrfach ungesättigte Fettsäuren (wie Omega 3) verbessern die HDL Cholesterinwerte

Literatur

Angotti E. et al. A polymorphism (G→A transition) in the -78 position of the apolipoprotein A-I promoter increases transcription efficiency. J Biol Chem. 1994 Jul 1;269(26):17371-4.

Juo S. H. et al. Mild association between the A/G polymorphism in the promoter of the apolipoprotein A-I gene and apolipoprotein A-I levels: a meta-analysis. Am J Med Genet. 1999 Jan 29;82(3):235-41.

Ordovas J. M. et al. Polyunsaturated fatty acids modulate the effects of the APOA1 G-A polymorphism on HDL-cholesterol concentrations in a sex-specific manner: the Framingham Study. Am J Clin Nutr. 2002 Jan;75(1):38-46.

MTRR - 5-methyltetrahydrofolate-homocysteine methyltransferase reductase (rs1801394)

Methionin ist eine essentielle, schwefelhaltige, proteinogene Aminosäure. Die Synthese von Methionin wird durch das Enzym Methionin Synthase katalysiert, das wiederum Homozystein benötigt. Das durch das Gen MTRR (Methionin-Synthase-Reduktase) kodierte Protein regeneriert inaktive Methionin Synthase durch Methylierung.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	38%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	A/G	34%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Veranlagung zu erhöhten Homozysteinwerten
	G/G	28%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Veranlagung zu erhöhten Homozysteinwerten

Literatur

Cai et al. Genetic variant in MTRR, but not MTR, is associated with risk of congenital heart disease: an integrated meta-analysis. PLoS One. 2014 Mar 4;9(3):e89609.

Olteanu et al. Differences in the efficiency of reductive activation of methionine synthase and exogenous electron acceptors between the common polymorphic variants of human methionine synthase reductase. Biochemistry. 2002 Nov 12;41(45):13378-85.

MMP3 - Matrix metalloproteinase 3 (stromelysin 1, progelatinase) (rs3025058)

Die Matrix Metalloproteinase-3 (MMP3) oder Stromelysin1 ist eine zinkabhängige Endopeptidase und am Abbau von extrazellulären Matrixkomponenten beteiligt. Sie spielt damit indirekt eine wichtige Rolle beim Remodelling von Zellgewebe, bei der Wundheilung und bei entzündlichen Prozessen. Es wurde gezeigt, dass der Polymorphismus (rs3025058) Einfluss auf das Krankheitsrisiko von Herzkrankheiten hat.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	10%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.26)/Arteriosklerose/Herzinfarkt
	T/Del	47%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
	Del/Del	43%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.26)/Arteriosklerose/Herzinfarkt

Literatur

Abilleira et al. The role of genetic variants of matrix metalloproteinases in coronary and carotid atherosclerosis. J Med Genet. 2006 Dec;43(12):897-901. Epub 2006 Aug 11.

Zee et al. Genetic risk factors in recurrent venous thromboembolism: A multilocus, population-based, prospective approach. Clin Chim Acta. 2009 Apr;402(1-2):189-92.

GJA4 - Gap junction protein, alpha 4, 37kDa (rs1764391)

Das GJA4 (Gap junction alpha-4 protein) Gen gehört zur Connexin Genfamilie. Diese Transmembranproteine sind Teile von Zell-Zell Kanälen (sog. Gap Junctions), die benachbarte Zellen miteinander verbinden und den Austausch von Ionen und kleinen Molekülen ermöglichen. Gap Junctions kommen vor allem im Herzmuskelgewebe, in Epithelzellen und in der Retina vor.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	14%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.5)
	C/T	41%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko
X	C/C	45%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.5)

Literatur

Zhao et al. Cx37 C1019T Polymorphism May Contribute to the Pathogenesis of Coronary Heart Disease. Genet Test Mol Biomarkers. 2014 Apr 28.

ITGB3 - Integrin, beta 3 (platelet glycoprotein IIIa, antigen CD61) (rs5918)

Integrin beta-3 (ITGB3) oder CD61 ist ein Transmembranprotein das an der Signalübermittlung zwischen Zellen und der extrazellulären Matrix beteiligt ist. Es wurde gezeigt, dass Träger des C-Allels (rs5918) ein erhöhtes Risiko für kardivaskuläre Krankheiten haben. Außerdem hat der Polymorphismus Einfluss auf die blutverdünnende Wirkung von Aspirin.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	74%	Kein erhöhtes Krankheitsrisiko Aspirin schützt vor arteriellen Thrombosen
X	T/C	24%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.5)/Arteriosklerose/Herzinfarkt Aspirin liefert keinen Schutz vor arteriellen Thrombosen
	C/C	2%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit (OR: 1.5)/Arteriosklerose/Herzinfarkt Aspirin liefert keinen Schutz vor arteriellen Thrombosen

Literatur

Undas et al. PI(A2) polymorphism of beta(3) integrins is associated with enhanced thrombin generation and impaired antithrombotic action of aspirin at the site of microvascular injury. Circulation. 2001 Nov 27,104(22):2666-72.

Weiss et al. A polymorphism of a platelet glycoprotein receptor as an inherited risk factor for coronary thrombosis. N Engl J Med. 1996 Apr 25,334(17):1090-4.

CETP - Cholesteryl ester transfer protein, plasma (rs708272)

Das Cholesterinester-Transferprotein (CETP) ist ein porenbildendes Protein das eine Rolle im Lipoproteinstoffwechsel spielt. Es wird hauptsächlich in der Leber exprimiert und sorgt für die Übertragung der Cholesterinestern von HDL zu LDL oder VLDL im Austausch für Triglyzeride. Der Polymorphismus rs708272 hat Einfluss auf die Regulierung der HDL Cholesterinwerte.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	13%	Keine Veranlagung zu schlechten HDL Cholesterinwerten (das gute Cholesterin)
X	C/T	70%	Veranlagung zu schlechten HDL Cholesterinwerten (das gute Cholesterin)
	C/C	17%	Veranlagung zu schlechten HDL Cholesterinwerten (das gute Cholesterin)

Literatur

Radovica et al. The association of common SNPs and haplotypes in CETP gene with HDL cholesterol levels in Latvian population. PLoS One. 2013 May 13,8(5):e64191.

Agirbasli et al. Multi-locus candidate gene analyses of lipid levels in a pediatric Turkish cohort: lessons learned on LPL, CETP, LIPC, ABCA1, and SHBG. OMICS. 2013 Dec,17(12):636-45.

Wang et al. CETP gene polymorphisms and risk of coronary atherosclerosis in a Chinese population. Lipids Health Dis. 2013 Nov 27,12:176.

MTHFR - Methylenetetrahydrofolate reductase (NAD(P)H) (rs1801133)

Die Methylenetetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR) ist an vielen Stoffwechselwegen im menschlichen Körper beteiligt. Im Homocysteinestoffwechsel ist es für den Abbau von Homocystein zu Methionin verantwortlich. Der Polymorphismus rs1801133 führt zu einer verminderten, enzymatischen Aktivität der Methylenetetrahydrofolat-Reduktase und somit zu einem erhöhten Homozysteinspiegel.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	9%	Veranlagung zu erhöhten Homozysteinspiegel Vitamin B2 führt zu einer Senkung des Homozysteinspiegels
	C/T	44%	Veranlagung zu erhöhten Homozysteinspiegel Vitamin B2 führt zu keiner Senkung des Homozysteinspiegels
X	C/C	47%	Keine Veranlagung zu erhöhtem Homozysteinspiegel Vitamin B2 führt zu keiner Senkung des Homozysteinspiegels

Literatur

Ashfield-Watt P.A. et al. Methylenetetrahydrofolate reductase 677C->T genotype modulates homocysteine responses to a folate-rich diet or a low-dose folic acid supplement: a randomized controlled trial. Am J Clin Nutr. 2002 Jul,76(1):180-6.

Børnaa K.H. et al. Homocysteine lowering and cardiovascular events after acute myocardial infarction. N Engl J Med. 2006 Apr 13,354(15):1578-88.

Lewis S. J. et al. Meta-analysis of MTHFR 677C->T polymorphism and coronary heart disease: does totality of evidence support causal role for homocysteine and preventive potential of folate? BMJ. 2005 Nov 5,331(7524):1053.

Jacques PF et al. The relationship between riboflavin and plasma total homocysteine in the Framingham Offspring cohort is influenced by folate status and the C677T transition in the methylenetetrahydrofolate reductase gene. J Nutr. 2002,132(2):283-288.

APOE E2/E3/E4

APOE (Apolipoprotein E) verstoffwechselt Triglyzerid-reiche Lipoproteinbestandteile und spielt eine zentrale Rolle im Fettstoffwechsel des Menschen. Das ApoE-Gen kommt in drei häufigen Varianten vor, die man als Allele E2, E3 und E4 bezeichnet. Das E4-Allel ist mit einem erhöhten Risiko für Herzkrankheiten und Mobus Alzheimer assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	E2/E2	1%	Kein erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Keine Veranlagung zu erhöhten LDL Cholesterinwerten Veranlagung zu erhöhten Triglyceridwerten
X	E2/E3	6%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Keine Veranlagung zu erhöhten LDL Cholesterinwerten Veranlagung zu erhöhten Triglyceridwerten
	E3/E3	66%	Kein erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Keine Veranlagung zu erhöhten LDL Cholesterinwerten Keine Veranlagung zu erhöhten Triglyceridwerten
	E2/E4	2%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Veranlagung zu erhöhten LDL Cholesterinwerten Veranlagung zu erhöhten Triglyceridwerten
	E3/E4	24%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Veranlagung zu erhöhten LDL Cholesterinwerten Veranlagung zu erhöhten Triglyceridwerten
	E4/E4	1%	Erhöhtes Risiko der Koronaren Herzkrankheit/Arteriosklerose/Herzinfarkt Veranlagung zu erhöhten LDL Cholesterinwerten Veranlagung zu erhöhten Triglyceridwerten

Literatur

Muendlein A et al. Synergistic effects of the apolipoprotein E epsilon3/epsilon2/epsilon4, the cholesteryl ester transfer protein TaqIB, and the apolipoprotein C3 -482 C>T polymorphisms on their association with coronary artery disease. Atherosclerosis. 2008 Jul,199(1):179-86.

Burman D et al. Relationship of the ApoE polymorphism to plasma lipid traits among South Asians, Chinese, and Europeans living in Canada. Atherosclerosis. 2009 Mar,203(1):192-200.

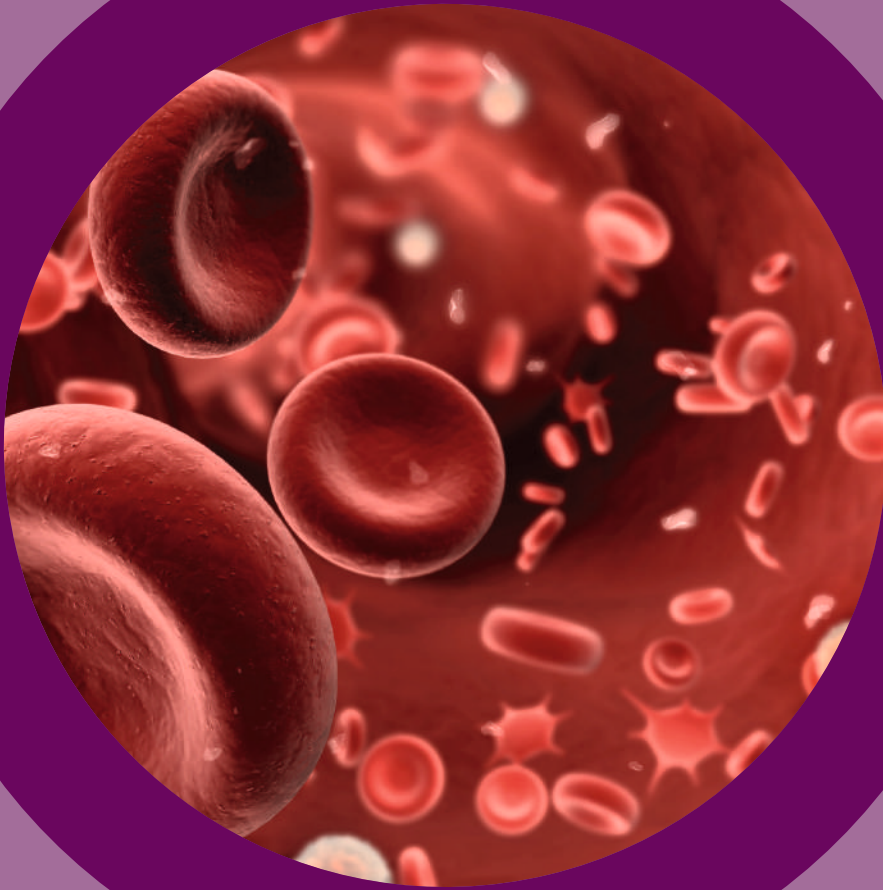
Roberto Elosua et al. Association of APOE genotype with carotid atherosclerosis in men and women the Framingham Heart Study. October 2004 The Journal of Lipid Research, 45, 1868-1875.

Dallongeville et al. Modulation of plasma triglyceride levels by apoE phenotype: a meta-analysis. J Lipid Res. 1992 Apr,33(4):447-54.

Breslow et al. Genetic Basis of Lipoprotein Disorders. Circulation. 1995 Jan 15,91(2):505-12.

Davignon et al. Apolipoprotein E polymorphism and atherosclerosis. Arteriosclerosis. 1988 Jan-Feb,8(1):1-21.

Cubriilo-Turek et al. Apolipoprotein E genotypes and metabolic risk factors for coronary heart disease in middle-aged women. Coll Antropol. 1998 Jun,22(1):149-55.

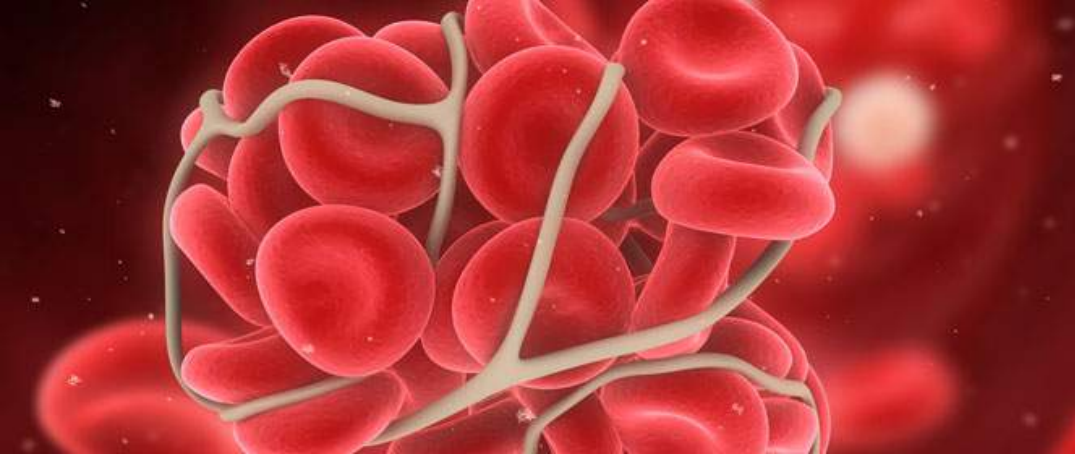


- ✓ Vorsorge
- Früherkennung
- ✓ Behandlung

THROMBO SENSOR

Thrombose effektiv vorbeugen

- Mögliche Diagnose eines erhöhten Thromboserisikos
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Analyse von 7 Genvariationen, für die Wirkung von 4+ relevanten Medikamenten
- Ein auf die Gene angepasstes Thrombosevorsorgeprogramm
- Erhöhter Schutz vor Herzinfarkt, Schlaganfall oder Lungenembolie
- Warnung vor Medikamenten, die bei Ihnen Thrombose auslösen können
- Bessere Heilungschancen durch optimale medikamentöse Therapie
- Bei Frauen: Sind Hormonpräparate gefährlich für Ihre Gesundheit?



Thrombose

Thrombose ist eine Krankheit, bei der sich Blutgerinnsel in der Blutbahn bilden. Diese können dann bestimmte Blutgefäße verstopfen und die Blutzufuhr zum Herzen oder auch zu Bereichen im Gehirn behindern, was zur Schädigung oder sogar zum Absterben des betroffenen Gewebes führen kann. Sind Teile des Gehirns betroffen, spricht man von einem Schlaganfall. Wird die Blutversorgung im Herzen blockiert, spricht man hingegen von einem Herzinfarkt. Die häufigste Form der Thrombose ist eine Beeinträchtigung der Durchblutung in den Beinen, welche durch ein Blutgerinnsel verursacht wird. Hierbei besteht die Gefahr, dass sich das Gerinnsel löst und anschließend die Durchblutung des Gehirns, des Herzens oder der Lunge behindert.

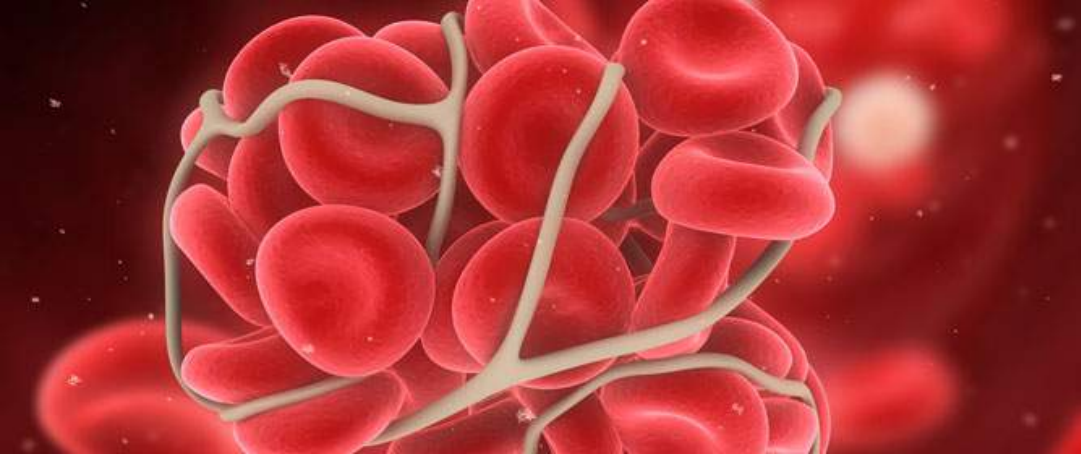
Genetische Vorsorgetests zum Erkennen eines eventuell vorhandenen Thromboserisikos werden leider nur selten durchgeführt und da sich bis zum Auftreten der Thrombose keine Symptome bemerkbar machen, wissen die meisten Menschen nicht, dass sie genetisch vorbelastet sind.

Deshalb wird eine genetische Vorbelastung meistens erst nach dem Auftreten eines Thrombosefalles erkannt, der jedoch in manchen Fällen bereits tödlich enden kann. Genetische Vorsorgetests werden leider noch viel zu selten durchgeführt, obwohl man mit dem Wissen eines erhöhten Risikos spezifische Vorsorgemaßnahmen treffen und das Auftreten einer Thrombose in den meisten Fällen verhindern kann. Bisher wurden mehrere Gene identifiziert, die die Blutgerinnselbildung in den Adern verhindern. Ist eines dieser Gene defekt, kann es seine Aufgabe nicht erfüllen und das Risiko zur Bildung eines Blutgerinnsels steigt erheblich. Jeder Mensch besitzt zwei Gene jedes Typs und etwa jeder Zwanzigste trägt einen Defekt in zumindest einem Gen und ist somit ein Träger mit einem etwa 8-mal höheren Thromboserisiko als dem der Normalbevölkerung. Etwa eine von 200 Personen trägt einen Fehler in beiden Genen eines Gentyps und ist somit einem 80-fachen höheren Thromboserisiko ausgesetzt.

Defekte Gene zu besitzen bedeutet jedoch nicht unvermeidlich, dass sie zu einer Thrombose führen, denn nur ein Teil der Betroffenen entwickelt auch eine Thrombose. Ob es zur Krankheit kommt, ist zum Teil auch von anderen Faktoren, wie z.B. Übergewicht, Bettlägerigkeit und Inaktivität, längeren Flugreisen, oder bei Frauen, zusätzlich von der Einnahme einer Verhütungspille, Schwangerschaft etc., abhängig.

Deshalb sollte vor Verschreiben der Verhütungspille bei jungen Frauen, besonders wenn sie noch zusätzlich rauchen, eine Genanalyse gemacht werden.

Genau das macht diesen Gentest so wertvoll für die Gesundheitsvorsorge, denn wenn Sie von Ihrem genetischen Gesundheitsrisiko wissen, können Sie Vorsorgemaßnahmen treffen und in den meisten Fällen das Auftreten einer Thrombose sogar verhindern.



Relevante Gene für Thrombose

In der Wissenschaft wurden drei genetische Variationen identifiziert, die das Risiko für Thrombose erheblich erhöhen können. Durch eine Analyse dieser drei Polymorphismen lässt sich das Risiko, eine Thrombose zu entwickeln, einschätzen und mit spezifischen Vorsorgemassnahmen reduzieren. Die folgenden Gene haben Einfluss auf Ihr Thromboserisiko:

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
Factor-V	rs6025	G>A	A/A	80	-	-	RISIKO
Factor-II	rs1799963	G>A	G/G	1	-	-	-
PAI1	rs1799889	G>del	G/del	1.83	-	-	RISIKO
MTHFR	rs1801133	C>T	C/C	1	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

Bestimmte Gene sind dafür verantwortlich die Blutgerinnung in den Blutgefäßen zu verhindern. Genetische Variationen in diesen Genen können diesen Prozess stören und deshalb in Risikosituationen zur Bildung eines Blutgerinnsels und anschliessend einer Thrombose führen. Hier sehen Sie eine Zusammenfassung der Auswirkung, die die genetischen Variationen auf Ihre Gesundheit und Ihren Körper haben:

- Ihr Risiko, eine venöse Thrombose zu entwickeln ist um das 80 -fache erhöht
- Ihr Risiko, eine arterielle Thrombose zu entwickeln ist um das 1.83 -fache erhöht

Ihr Risiko eine Thrombose zu entwickeln

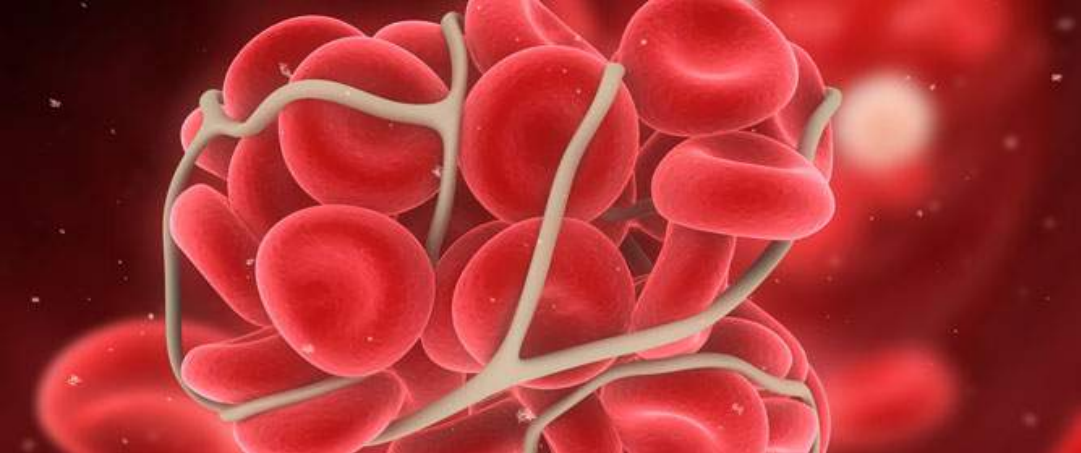


Risiko einer venösen Thrombose



Risiko einer arteriellen Thrombose





Prävention

Aufgrund Ihres genetischen Profils haben Sie ein erhöhtes Risiko, an Thrombose zu erkranken. Deshalb wäre es für Sie sehr zu empfehlen sich an einige Vorsorgemassnahmen zu halten, um die Entstehung der Erkrankung bestmöglich zu verhindern. Die Veranlagung selbst führt zu keinen merkbaren Beschwerden. Zu Komplikationen kommt es erst, wenn sich ein Blutgerinnsel in den Blutgefässen bildet und anschliessend die Blutzufuhr zu bestimmten Teilen des Körpers behindert. Ihre Vorsorgemassnahmen konzentrieren sich darauf, dies zu verhindern. Sie haben ein erheblich erhöhtes Risiko, eine Thrombose zu bekommen und weitere Faktoren erhöhen das Risiko zusätzlich.

Deswegen ist es für Betroffene ratsam, folgende Vorsorgemassnahmen zu beachten:

- Bei langen Flugreisen bilden sich manchmal eine venöse Thrombose in den Beinen, wobei man vom "Touristenklasse-Syndrom" spricht. Um dem vorzubeugen, lassen Sie sich für lange Flüge von Ihrem Arzt Heparinspritzen verschreiben. Stehen Sie im Flugzeug zwischendurch auf und bewegen Sie sich. Langes Sitzen in derselben Position sollte ebenfalls vermieden werden.
- Spezielle Kompressionsstrümpfe sind spezifisch zur Vorbeugung einer venösen Thrombose entwickelt worden und verringern Ihr Risiko bei langen Flügen o.ä.
- Sportliche Aktivität ist natürlich jedem zu empfehlen. Bei Ihnen wird regelmäßige sportliche Aktivität Ihr Thromboserisiko zusätzlich senken.
- Eine gesunde Ernährung und der Verzicht auf Zigaretten verringern Ihr Thromboserisiko weiter.
- Nehmen Sie immer ausreichend Flüssigkeit zu sich.

Dies sind besondere Risikosituationen (Risikofaktoren), in welchen auf Vorsorgemassnahmen besonders geachtet werden sollte:

- Bettlägerigkeit und Inaktivität wie z.B. durch einen Gipsverband. In diesem Fall sind Heparinspritzen zu empfehlen
- Nach Operationen (insbesondere nach Eingriffen im Unterleib, Hüft- oder Kniegelenkoperationen)
- Übergewicht
- Krebserkrankungen oder Erkrankungen, die mit einem Flüssigkeitsverlust einhergehen (z.B. Durchfall)
- Krampfadern in den Beinen
- Herzleiden, wie Herzinsuffizienz oder nach einem Herzinfarkt

Bestimmte Medikamente können ebenfalls Komplikationen auslösen. Besprechen Sie Medikamente die Sie einnehmen, in Bezug auf Ihr genetisches Risiko mit Ihrem Arzt. Folgende Medikamente können allgemein für Betroffene ungeeignet sein:

- Bestimmte Blutdruckmedikamente
- Beruhigungsmittel - Thalidomid
- Medikament zur Therapie von Blutarmut, aber auch Dopingmittel - Erythropeitin,
- Kortisonpräparate



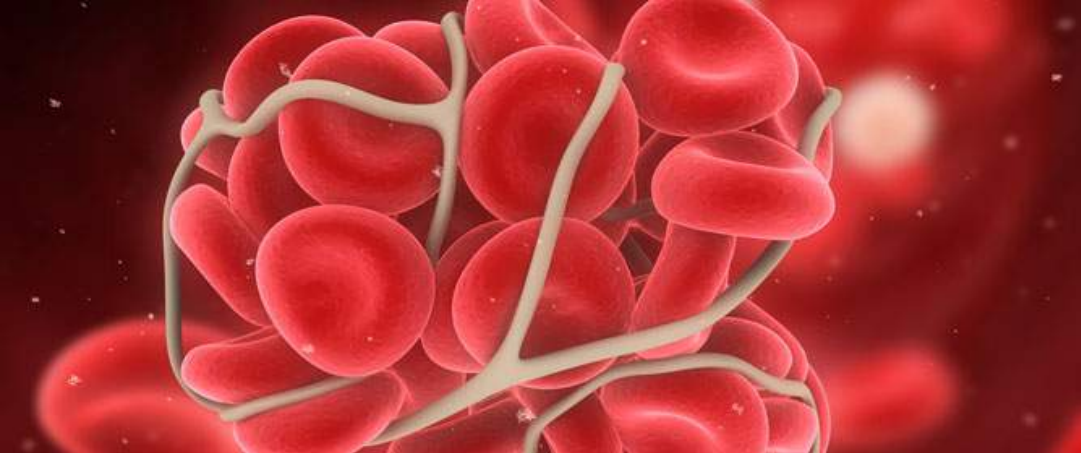
Auswirkung auf relevante Medikamente

Das genetische Profil hat folgende Auswirkungen auf Medikamente, die für Thrombose und assoziierte Erkrankungen in Frage kommen. Diese Angaben sollten als mögliche Warnung vor Nebenwirkungen gelten und Ihrem Arzt dabei helfen, die richtige Dosis zu wählen.

Blutgerinnungshemmende Medikamente (Antikoagulans)					
Medikamente zur Behandlung von Thrombose	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
clopidogrel	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
prasugrel	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
rwarfarin (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
swarfarin (FDA!)	Normal	~100%	Normal	5-7%	Nicht notwendig
ticagrelor	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Dosierungsempfehlungen für den Arzt: ~100% (einfach normal dosieren), ~20% (Bei geringer Dosis beginnen und wenn nötig unter Überwachung erhöhen.), 0% (Wenn möglich, Alternativpräparat verwenden.), 200% (Bei normaler 100%-Dosierung beginnen und wenn nötig, auf bis zu 200% erhöhen.)

***Die richtige Wahl und Dosis der Medikamente liegen immer im Verantwortungsbereich des Arztes. Entscheiden Sie niemals selbst ein Medikament abzusetzen oder in der Dosis zu ändern!**



Thrombo Sensor

Factor-V - Coagulation factor V (proaccelerin, labile factor) (rs6025)

Die sogenannte Faktor-V-Leiden Mutation ist ein genetisch bedingter Gerinnungsdefekt, der mit einem erhöhten Thromboserisiko verbunden ist. Durch diesen Defekt wird der Abbau von Faktor-V inhibiert und das Protein behält seine gerinnungsfördernde Wirkung.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	1%	Erhöhtes Thrombose-Risiko (Venös) (OR: 80!)
	A/G	3%	Erhöhtes Thrombose-Risiko (Venös) (OR: 7)
	G/G	96%	Kein Erhöhtes Thrombose-Risiko (Venös)

Literatur

Juul et al. Factor V Leiden and the risk for venous thromboembolism in the adult Danish population. Ann Intern Med. 2004 Mar 2,140(5):330-7.

Brenner et al. Venous Thromboembolism Associated With Double Heterozygosity for R506Q Mutation of Factor V and for T298M Mutation of Protein C in a Large Family of a Previously Described Homozygous Protein C -Deficient Newborn With Massive Thrombosis: Blood. 1996 Aug 1,88(3):877-80.

Zee et al. An Evaluation of Candidate Genes of Inflammation and Thrombosis in Relation to the Risk of Venous Thromboembolism. Circulation. Feb 2009, 2(1): 57–62.

Rosendaal et al. High risk of thrombosis in patients homozygous for factor V Leiden (activated protein C resistance). Br J Haematol. 2002 Mar,116(4):851-4.

Kamphuisen et al. Thrombophilia screening: a matter of debate. Neth J Med. 2004,62:180-187.

Ridker et al. Ethnic distribution of factor V Leiden in 4047 men and women. Implications for venous thromboembolism screening, Jama 277 (1997) 1305-1307.

Factor-II - Coagulation factor II (thrombin) (rs1799963)

Bei der Prothrombin Mutation (Faktor-II Mutation) handelt es sich um eine Blutgerinnungsstörung. Durch den Polymorphismus rs1799963 befindet sich deutlich mehr Gerinnungsfaktor Prothrombin im Blut, was das Risiko einer venösen Thrombose deutlich erhöht.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	1%	Erhöhtes Thrombose-Risiko (Venös) (OR: 25)
	A/G	3%	Erhöhtes Thrombose-Risiko (Venös) (OR: 5)
	G/G	96%	Kein Erhöhtes Thrombose-Risiko (Venös)

Literatur

Zee et al. An Evaluation of Candidate Genes of Inflammation and Thrombosis in Relation to the Risk of Venous Thromboembolism: The Women's Genome Health Study. Circ Cardiovasc Genet. Feb 2009, 2(1): 57–62.

Foka et al. Factor V Leiden and prothrombin G20210A mutations, but not methylenetetrahydrofolate reductase C677T, are associated with recurrent miscarriages. 2000 Feb,15(2):458-62.

Andreassi et al. Prothrombin G20210A substitution and hormone therapy: indications for molecular screening, Clin Chem Lab Med 44 (2006) 514-521.

Rosendaal et al. Hormonal replacement therapy, prothrombotic mutations and the risk of venous thrombosis. Br J Haematol. 2002 Mar,116(4):851-4.

Ye et al. Seven haemostatic gene polymorphisms in coronary disease: meta-analysis of 66,155 cases and 91,307 controls. Lancet. 2006 Feb 25,367(9511):651-8.

PAI1 - Phosphoribosylanthranilate isomerase (rs1799889)

Der Plasminogen-Aktivator-Inhibitor-1 (PAI-1) ist ein Glykoprotein und gehört zur Gruppe der Serin-Proteaseinhibitoren. Es inhibiert die fibrinolytische Aktivität indem es tPA und Urokinase inaktiviert. Eine Deletion im PAI1 Gen führt zu einer gesteigerten Transkription und einer erhöhten PAI1 Konzentration. Diese ist mit einem erhöhten Thromboserisiko assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	Del/Del	24%	Erhöhtes Thrombose-Risiko (Arteriell) (OR: 1.84)
X	Del/G	48%	Erhöhtes Thrombose-Risiko (Arteriell) (OR: 1.83)
	G/G	28%	Kein Erhöhtes Thrombose-Risiko (Arteriell)

Literatur

Tsantes et al. Association between the plasminogen activator inhibitor-1 4G/5G polymorphism and venous thrombosis. A meta-analysis. Thromb Haemost. 2007 Jun,97(6):907-13.

Fernandes et al. 4G/5G polymorphism modulates PAI-1 circulating levels in obese women. Mol Cell Biochem. 2012 May,364(1-2):299-301.

Gardemann et al. The 4G4G genotype of the plasminogen activator inhibitor 4G/5G gene polymorphism is associated with coronary atherosclerosis in patients at high risk for this disease. Thromb Haemost. 1999 Sep,82(3):1121-6.

MTHFR - Methylenetetrahydrofolate reductase (NAD(P)H) (rs1801133)

Die Methylenetetrahydrofolat-Reduktase (MTHFR) ist an vielen Stoffwechselwegen im menschlichen Körper beteiligt. Im Homocysteinstoffwechsel ist es für den Abbau von Homocystein zu Methionin verantwortlich. Der Polymorphismus rs1801133 führt zu einer verminderten, enzymatischen Aktivität der Methylenetetrahydrofolat-Reduktase und somit zu einem erhöhten Homozysteinspiegel.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	47%	Kein Erhöhtes Thrombose-Risiko (Venös)
	C/T	44%	Kein Erhöhtes Thrombose-Risiko (Venös)
	T/T	9%	Erhöhtes Thrombose-Risiko (Venös) (OR: 3)

Literatur

M.G. Andreassi et al. Factor V Leiden, prothrombin G20210A substitution and hormone therapy: indications for molecular screening, Clin Chem Lab Med 44 (2006) 514-521.

I. Fermo et al. Prevalence of moderate hyperhomocysteinemia in patients with early-onset venous and arterial occlusive disease, Annals of internal medicine 123 (1995) 747-753.

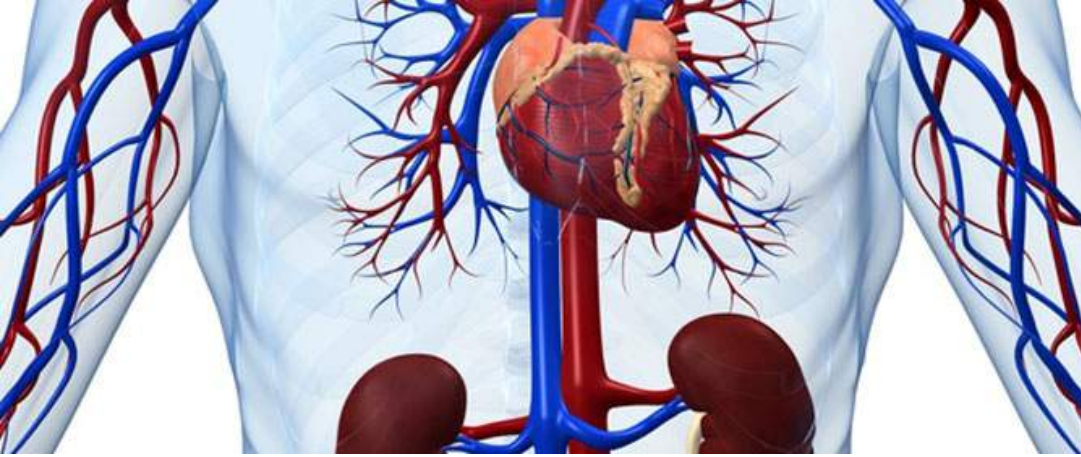


- ✓ Vorsorge
- Früherkennung
- ✓ Behandlung

HYPERTENSION SENSOR

Effektive Prävention und Behandlung von Bluthochdruck

- Analyse der relevanten Genvariationen
- Feststellung des genetischen Risikos für Bluthochdruck
- Angepasstes Vorsorgeprogramm zur Blutdrucksenkung
- Analyse von 7 Genvariationen, für die Wirkung von 12+ relevanten Medikamenten
- Bessere Heilungschancen durch optimale medikamentöse Therapie
- Ärztliche Begleitung zur optimalen Vorsorge



Bluthochdruck

Arterielle Hypertonie, oft verkürzt auch Bluthochdruck genannt, ist ein Krankheitsbild, bei dem der Blutdruck des Gefäßsystems chronisch erhöht ist. Ein chronischer systolischer Blutdruck höher als 140 mmHg oder ein diastolischer Blutdruck grösser als 90 mmHg (beides gemessen in Ruhe nach 10-minütigem Sitzen) gelten als Bluthochdruck. Diese Messmethode ist der heutige Standard, denn der Blutdruck ist häufig kurzzeitig nach dem Hinsetzen erniedrigt oder auch bei Ablenkung und Erregung erhöht.

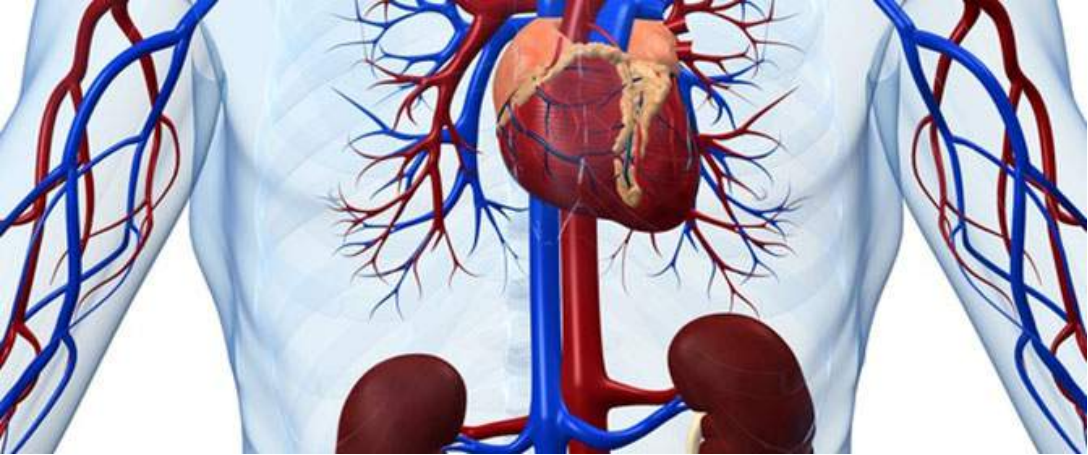
Diese Erkrankung ist sehr häufig und es wird geschätzt, dass etwa 29% der Gesamtbevölkerung daran leiden und die Häufigkeit mit steigendem Alter zunimmt. Das gefährliche am Bluthochdruck ist, dass man ihn häufig selbst nicht bemerkt. In manchen Fällen treten Symptome wie am Morgen auftretender Kopfschmerz, Schwindel, Übelkeit, Nasenbluten, Abgeschlagenheit oder Schlaflosigkeit auf. Meistens verläuft die Erkrankung jedoch ohne Beschwerden und macht sich erst durch die Folgeschäden bemerkbar, weshalb sie auch als „lautloser Mörder“ („silent killer“) bezeichnet wird.

Bluthochdruck ist ein bedeutender Risikofaktor in der Entwicklung der Arteriosklerose oder Arterienverkalkung, besonders wenn weitere Risikofaktoren wie starkes Übergewicht, Diabetes mellitus (Zuckerkrankheit) oder erhöhte Cholesterin- oder Triglyceridwerte auftreten. Die dadurch entstehenden Herz-Kreislauf-Erkrankungen, wie koronare Herzkrankheit (KHK), Herzinfarkt, Herzinsuffizienz, Nierenversagen, Schlaganfall und arterielle Verschlusskrankheit, verursachen etwa 45% der Todesfälle bei Männern und 50% der Todesfälle bei Frauen.

Neben dem erhöhten Arterioskleroserisiko bewirkt ein dauerhaft zu hoher Blutdruck auch eine Schädigung des Herzmuskels. Die Muskulatur wird dicker und steifer, sodass das Herz sich in der Diastole (Entspannungsphase) nicht mehr so leicht entspannen und Blut ansaugen kann. Hierdurch kommt es zu einer schlechteren Füllung des Herzens und zu Symptomen einer Herzschwäche. Der Bluthochdruck kann unbehandelt auch zum Absterben der Netzhaut im Auge führen oder die Nieren so

stark schädigen, dass die Nierenfunktion beeinträchtigt wird. Durch moderne Therapie ist es heutzutage möglich, die Bluthochdruckerkrankung ohne bedeutende Nebenwirkungen ausreichend zu behandeln. Diese modernen Medikamente steigern nicht nur die Lebenserwartung, sondern auch kurzfristig die Lebensqualität enorm.

Nun gibt es einige Gene, die für die Regulierung des Blutdruckes zuständig sind. Ist eines oder sind gleich mehrere dieser Gene defekt, führt dies zu einer erhöhten Wahrscheinlichkeit, Bluthochdruck zu entwickeln. Ist das persönliche genetische Risiko, an erhöhtem Blutdruck zu leiden jedoch bekannt, kann mit gezielten Vorsorgemaßnahmen und ärztlicher Überwachung effektiv gegengesteuert werden. Schwere Folgeerkrankungen und oft tödliche Konsequenzen können dadurch in den meisten Fällen verhindert werden.



Relevante Gene für Bluthochdruck

In der Wissenschaft wurden verschiedene genetische Variationen identifiziert, die das Risiko für Bluthochdruck erheblich erhöhen können. Durch eine Analyse dieser Polymorphismen lässt sich das Risiko Hypertonie zu entwickeln einschätzen und mit spezifischen Vorsorgemassnahmen reduzieren. Zusätzlich lässt sich durch die Genanalyse die effektivste Therapie zur Senkung des Blutdruckes feststellen. Die folgenden Gene haben Einfluss auf Ihren Blutdruck:

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
AGT	rs699	T>C	T/C	1.2	-	-	RISIKO
ADRB1	rs1801253	G>C	G/G	1	-	-	-
GNB3	rs5443	C>T	C/C	1	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

Die analysierten Gene haben Einfluss auf die Neigung zu Bluthochdruck, der allerdings auch auf konventionelle Art gemessen werden kann. Deshalb liegt der Nutzen dieser Analyse in erster Linie darin, Bluthochdruck durch regelmässige Untersuchungen sofort festzustellen und danach durch Lebensstiländerungen oder durch medikamentöse Therapie zu behandeln. Hier sehen Sie eine Zusammenfassung der Auswirkung, die die genetischen Variationen auf Ihre Gesundheit und Ihren Körper haben:

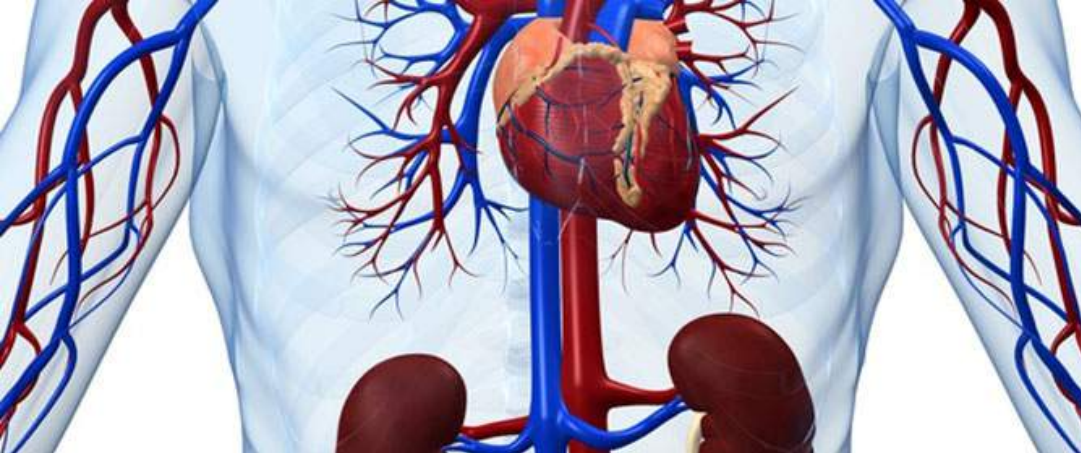
- Ihr Risiko an Bluthochdruck zu erkranken ist um das 1.2 -fache erhöht

Ihr Risiko für Bluthochdruck

NORMAL

ERHÖHT





Prävention

Aufgrund Ihrer Gene haben Sie ein erhöhtes Risiko Bluthochdruck/Hypertonie zu entwickeln. Deshalb ist Vorsorge für Sie nun sehr wichtig um die Entstehung der Krankheit bestmöglich zu verhindern. Ihr Vorsorgeprogramm besteht aus zwei wichtigen Bereichen:

Vorsorge

Neben den genetischen Faktoren spielen auch Umwelt und Lebensstil eine entscheidende Rolle in der Entwicklung von Bluthochdruck. Deshalb ist es für Sie ggf. wichtig, diese Risikofaktoren zu kennen und möglicherweise Ihre Lebensweise so zu ändern, dass die Risikofaktoren bestmöglich gemieden werden.

Das Unterlassen des Rauchens ist eine der wichtigsten Massnahmen, um den Blutdruck zu senken oder im Normalbereich zu halten. Selbst Raucher, die im mittleren Lebensalter mit dem Rauchen aufhören, haben eine ähnliche Lebenserwartung wie Personen, die nie geraucht haben. Das Rauchen beeinträchtigt ausserdem die Wirksamkeit von blutdrucksenkenden Medikamenten.

Alkohol sollte ab dem Alter von 40 Jahren nur mit Mass genossen werden, da die Menge des konsumierten Alkohols einen direkten Einfluss auf den Blutdruck hat. Deshalb wird bei erhöhtem Alkoholkonsum auch das Schlaganfall-Risiko deutlich erhöht. Ein mässiger Alkoholkonsum von maximal einem 1/4 Liter Rotwein pro Tag kann den Blutdruck um etwa 2-4mmHg senken.

Übergewicht ist für Sie nicht nur ein entscheidender Risikofaktor, sondern erhöht auch Ihren Blutdruck. Deshalb hat eine Reduktion Ihres Gewichtes auch einen sehr grossen Einfluss auf Ihren Blutdruck und Sie werden feststellen, dass mit dem Gewichtsverlust auch Ihr Blutdruck sinkt. Eine Blutdrucksenkung von 5-20 mmHg kann pro 10 kg verlorenem Gewicht erreicht werden.

Achten Sie also auf Ihren optimalen BMI (Body Mass Index oder Optimal-Gewicht für Ihre Körpergrösse), um Ihr Risiko zu senken.

Regelmässige, körperliche Aktivitäten wie Schwimmen, Laufen oder Wandern senken den Blutdruck schon bei niedriger Intensität um 4-9 mmHg. Die effektivste Senkung des Blutdrucks wird bei mehrmals wöchentlich 30-minütigem Sport erreicht. Sportarten mit grosser Kraftanstrengung sind jedoch nicht zu empfehlen.

Der Konsum von Kochsalz ist ebenfalls ein wichtiger Risikofaktor für Bluthochdruck und sollte deswegen auf unter 6 Gramm pro Tag reduziert werden. Dadurch sind Blutdrucksenkungen von 8 mmHg zu erwarten.

Eine gesunde Ernährung ist natürlich jedem Menschen zu raten und bei Ihnen wird der

regelmässige Konsum von Obst, Gemüse und Fisch sowie die Reduktion von gesättigten Fettsäuren wahrscheinlich eine Blutdrucksenkung von 8-14 mmHg erzielen können.

Ärztliche Überwachung und mögliche Therapie

Ein weiterer Punkt in Ihrer Vorsorge ist eine Überwachung des Blutdruckes, um ggf. die Effektivität Ihrer Vorsorgemassnahmen zu kontrollieren. Sollten Sie also an Bluthochdruck leiden, lassen Sie sich von Ihrem Arzt einfach regelmässig Ihren Blutdruck bestimmen oder messen Sie ihn selbst. Prüfen Sie Ihren Blutdruck anschliessend anhand folgender Übersicht:

Blutdruck	Systol	Diastol
Optimaler Blutdruck	unter 120	unter 80
Normaler Blutdruck	120-129	80-84
Hoch-normaler Blutdruck	130-139	85-89
Milde Hypertonie (Stufe 1)	140-159	90-99
Mittlere Hypertonie (Stufe 2)	160-179	100-109
Schwere Hypertonie (Stufe 3)	über 180	über 110
Isolierte systolische Hypertonie	über 140	unter 90

Sollte Ihr Blutdruck im Normalbereich liegen, messen Sie ihn regelmässig (einmal wöchentlich) und versuchen Sie ihn ggf. durch die angegebenen Vorsorgemassnahmen im Normalbereich zu halten.

Sollte Ihr Blutdruck zu hoch sein, versuchen Sie ihn zunächst durch die angegebenen Vorsorgemassnahmen in den Normalbereich zu bringen, solange Sie nicht bereits unter einer ärztlichen blutdrucksenkenden Therapie stehen. Sollten die Vorsorgemassnahmen nicht ausreichend sein, sprechen Sie mit Ihrem Arzt über die Möglichkeit einer unterstützenden medikamentösen, blutdrucksenkenden Therapie. Zur Auswahl stehen ACE-Hemmer, AT1-Antagonisten, Betablocker, Diuretika und Calciumantagonisten.



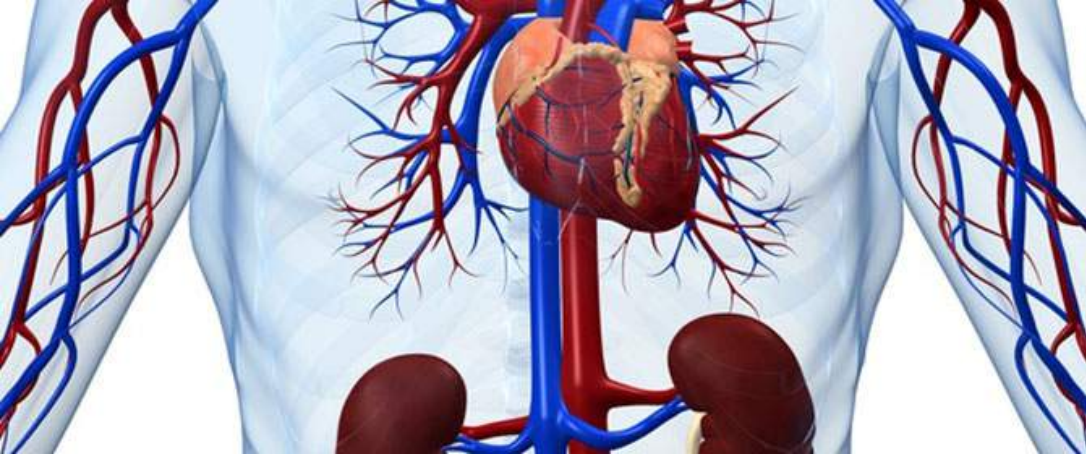
Auswirkung auf relevante Medikamente

Das genetische Profil hat folgende Auswirkungen auf Medikamente, die für Bluthochdruck und assoziierte Erkrankungen in Frage kommen. Diese Angaben sollten als mögliche Warnung vor Nebenwirkungen gelten und Ihrem Arzt dabei helfen, die richtige Dosis zu wählen.

Blutdruck-Medikamente (Antihypertensivum)					
Medikamente zur Behandlung von Bluthochdruck, Herzinsuffizienz und Herzrhythmusstörungen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
amlodipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
atacand	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
bosentan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
candesartan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
diltiazem	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
felodipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
irbesartan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lercanidipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
losartan	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nifedipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nisoldipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nitrendipine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
verapamil	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam

Dosierempfehlungen für den Arzt: ~100% (einfach normal dosieren), ~20% (Bei geringer Dosis beginnen und wenn nötig unter Überwachung erhöhen.), 0% (Wenn möglich, Alternativpräparat verwenden.), 200% (Bei normaler 100%-Dosierung beginnen und wenn nötig, auf bis zu 200% erhöhen.)

***Die richtige Wahl und Dosis der Medikamente liegen immer im Verantwortungsbereich des Arztes. Entscheiden Sie niemals selbst ein Medikament abzusetzen oder in der Dosis zu ändern!**



Hypertension Sensor

AGT - Angiotensinogen (serpin peptidase inhibitor, clade A, member 8) (rs699)

Der Polymorphismus rs699 im Angiotensinogen-Gen (AGT) führt zu einer erhöhten Konzentration von Angiotensinogen im Blutserum und damit zu einer Veranlagung zu Bluthochdruck.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	37%	Keine Veranlagung zu Bluthochdruck/Hypertonie
X	T/C	43%	Veranlagung zu Bluthochdruck/Hypertonie (OR: 1.2)
	C/C	20%	Veranlagung zu Bluthochdruck/Hypertonie (OR: 1.4)

Literatur

Nakajima et al. Nucleotide Diversity and Haplotype Structure of the Human Angiotensinogen Gene in Two Populations. Am J Hum Genet. Jan 2002, 70(1): 108-123.

Jeunemaitre et al. Molecular basis of human hypertension: role of angiotensinogen. Cell. 1992 Oct 2,71(1):169-80.

Corvol et al. Molecular Genetics of Human Hypertension: Role of Angiotensinogen. Endocrine Reviews 18(5): 662-677.

ADRB1 - Adrenoceptor beta 1 (rs1801253)

Das β 1-Adrenozeptorprotein wird durch das ADRB1-Gen codiert und ist der wichtigste Adrenorezeptor am Herz des Menschen. Es ist hauptverantwortlich für die Wirkung von Adrenalin und Zielstruktur von Betablockern.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	14%	Keine Veranlagung zu Bluthochdruck/Hypertonie
	G/C	36%	Keine Veranlagung zu Bluthochdruck/Hypertonie
	C/C	50%	Veranlagung zu Bluthochdruck/Hypertonie (OR: 1.9)

Literatur

Johnson et al. Association of hypertension drug target genes with blood pressure and hypertension in 86,588 individuals. Hypertension. 2011 May,57(5):903-10.

GNB3 - Guanine nucleotide binding protein (G protein), beta polypeptide 3 (rs5443)

G-Proteine sind Signaltransduktionsproteine, die an der Innenseite der Zellmembran an Rezeptoren gebunden sind und bei einer Vielzahl von Signalwegen beteiligt sind. Der Polymorphismus rs5443 ist sowohl mit Bluthochdruck, als auch einer Veranlagung zu Adipositas assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	33%	Keine Veranlagung zu Bluthochdruck/Hypertonie
	C/T	57%	Veranlagung zu Bluthochdruck/Hypertonie (OR: 6.1)
	T/T	10%	Veranlagung zu Bluthochdruck/Hypertonie (OR: 6.1)

Literatur

Siffert W. G-protein beta3 subunit 825T allele and hypertension. Curr Hypertens Rep. 2003 Feb,5(1):47-53.



- ✓ Vorsorge
- Früherkennung
- ✓ Behandlung

TOXO SENSOR

Optimale Unterstützung der Entgiftung von Schadstoffen

- Genetische Auswertung der Fähigkeit Schadstoffe zu entgiften
- Entgiftung von Schwermetallen, Pestiziden, Unkrautmitteln, Chemikalien, Russ und Rauch
- Analyse des oxidativen Stresses für Zellen
- Handlungsprogramm um Schadstoffbelastung zu reduzieren
- Mikronährstoffempfehlung um Schwermetalle aus dem Körper zu filtern
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Wirkung von Alkohol, Kaffee und Suchtmittel auf die Gesundheit
- Anpassung des Lebensstils zur optimalen Gesundheit

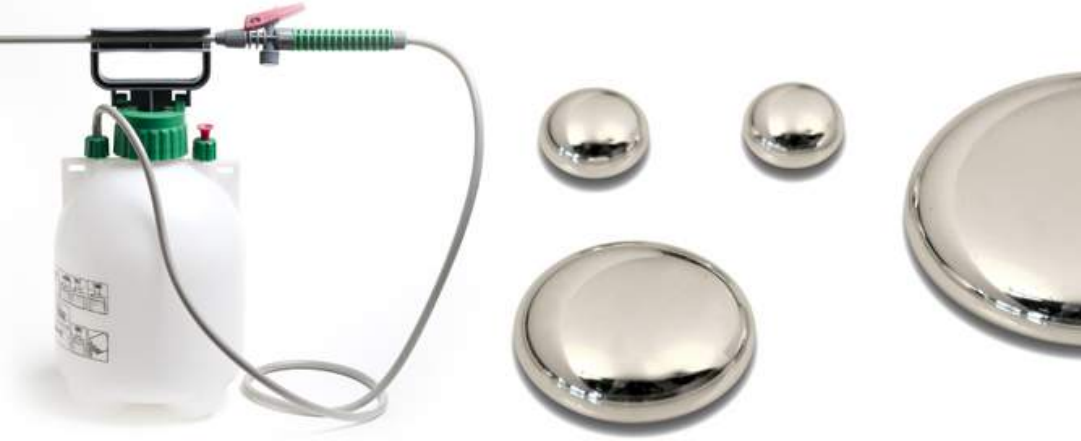


Entgiftung

In unserem täglichen Leben sind wir zunehmend giftigen Schadstoffen ausgesetzt, die ungewollt in unseren Körper gelangen, dort aber von bestimmten Enzymen erkannt und unschädlich gemacht werden. Bestimmte Gene sind für die Produktion dieser Enzyme zuständig und ist eines oder sind gleich mehrere dieser Gene defekt, kann unser Körper diese Schadstoffe nicht so effektiv neutralisieren und das Risiko, an Folgekrankheiten zu erkranken, steigt erheblich.

Deshalb sind auch Aussagen über andere Krankheitsrisiken unvollständig, solange diese Entgiftungsgene nicht in die Auswertung mit einbezogen werden. Solche Gendefekte sind in der europäischen Bevölkerung weit verbreitet und so liegen von Person zu Person oft sehr grosse Unterschiede in der Entgiftungsfähigkeit des Körpers vor. Diese genetischen Unterschiede erklären zum Teil auch, warum manche 90-Jährige trotz starkem Rauchen dank guter Entgiftungsgene kerngesund bleiben, während andere Menschen mit defekten Genen bereits im Alter von 35 Jahren an Lungenkrebs erkranken. Da jeder Mensch andere Gene in sich trägt, sind auch für jede Person andere Vorsorgemassnahmen notwendig, um eine optimale Gesundheit aufrecht zu halten.

Da verschiedene Gene für die Entgiftung bestimmter Schadstoffe zuständig sind, werden die Schadstoff-Kategorien einzeln aufgelistet und Ihre Genanalyse-Ergebnisse pro Kategorie ausgewertet.



Phase 2 Entgiftung von Pestiziden & Schwermetallen

Die Entgiftungsgene binden und neutralisieren Schadstoffe, die häufig in industriellen Lösungsmitteln, Unkrautbekämpfungsmitteln, Fungiziden oder Insektensprays vorkommen und machen auch giftige Schwermetalle wie Quecksilber, Blei und Cadmium unschädlich. Sind diese Gene funktionstüchtig, können diese Schadstoffe effektiv und ausreichend aus dem Körper gefiltert werden. Sind diese Gene jedoch defekt, kann der Körper nicht ausreichend entgiftet werden und das Risiko, an zahlreichen Erkrankungen und dem Erschöpfungssyndrom zu erkranken, steigt erheblich.

Zusammenfassung der Auswirkung

- Phase 2 Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien und Schwermetallen ist eingeschränkt
- Ihr Bedarf an Kalzium, Selen und Zink ist erhöht

Effektivität der Phase-2- Entgiftung



Entgiftung von giftigen Schwermetallen



Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien,
Fungiziden, Unkrautmitteln und
Insektensprays





Oxidativer Stress und freie Radikale

Beim Umwandeln von Energie entstehen in Zellen sogenannte freie Radikale. Dies sind kleine aggressive Substanzen, die Ihre Umgebung in Form einer Kettenreaktion zerstören und schnell vom Körper neutralisiert werden müssen. Gerät die Balance zwischen Entstehung und Neutralisierung dieser Substanzen ausser Kontrolle, spricht man von oxidativem Stress, eine der Ursachen für das Altern von Körper und Haut.

Bestimmte Gene sind für die Neutralisierung verschiedener freier Radikale zuständig, doch leider sind Defekte in diesen Genen sehr häufig und so fehlt manchen Menschen der Schutz gegen diese Substanzen. Wenn diese Gene defekt sind, sind größere Mengen an Radikalfängern wie u.a. Beta-Carotin, Vitamin C, Vitamin E und Acetylcystein notwendig.

Auch Coenzym Q10 ist ein starkes Antioxidans, das freie Radikale neutralisieren kann, aber nur, wenn es vorher von einem Gen in die aktive Form, Ubiquinol, umgewandelt werden kann. Ist dieses Gen defekt, kann Coenzym Q10 nicht umgewandelt werden und der Schutz gegen freie Radikale ist nicht gegeben. Deswegen ist es für Träger eines Gendefekts wichtig, von ihrem erhöhten Risiko zu wissen, damit die Einnahme von Radikalfängern erhöht werden kann.

Das antioxidative Enzym Glutathionperoxidase (GPX) ist zur Entgiftung freier Radikale in den Körperzellen ebenfalls von entscheidender Bedeutung. Selen ist unter anderem wichtig für diese enzymatische Aktivität. Ist das Gen defekt, verringert sich die Aktivität und bestimmte freie Radikale können nur noch schlecht neutralisiert werden. Eine erhöhte Selenzufuhr kann die GPX-Aktivität erhöhen.

Zusammenfassung der Auswirkung

- Der oxidative Stress für Zellen ist leicht erhöht
- Der Bedarf an Radikalfängern/Antioxidantien ist leicht erhöht
- Der Körper ist in der Lage inaktives Coenzym Q10 zu aktivieren
- Coenzym Q10 kann direkt als Nahrungsergänzung eingenommen werden
- Ihr Bedarf am Mikronährstoff Selen ist mässig erhöht

Oxidativer Stress auf Zellen



Empfohlene Dosis von Antioxidantien



Aktivierung von Coenzym Q10 zu Ubiquinol



Empfohlene Substanz als Antioxidans



Ihr Bedarf an Selen





Substanzen und Risiken

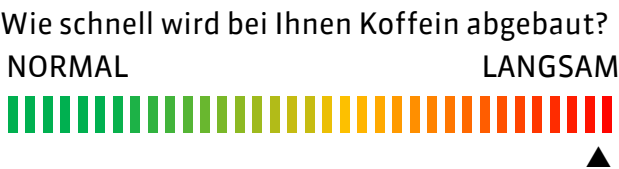
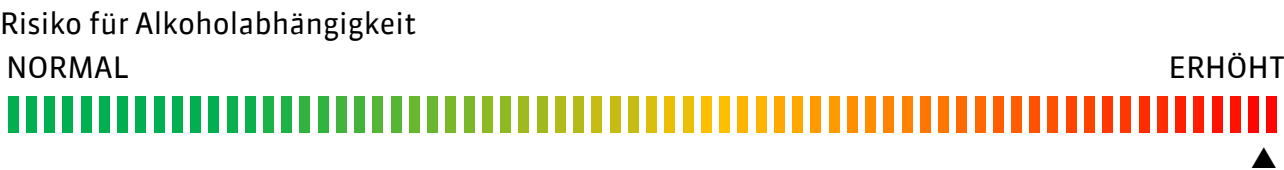
Jeder Mensch ist in seinem Leben Substanzen ausgesetzt, die ihn von den Genen abhängig, unterschiedlich beeinflussen. Der Konsum von Alkohol in Massen stellt für die meisten Personen kein Problem dar, während andere aufgrund von Genvariationen ein deutlich höheres Risiko haben, alkoholabhängig zu werden.

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
COMT	rs4680	G>A	A/A	-	-	-	RISIKO
CYP1A2	rs762551	C/A Pos. -163	C/C	-	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

- Das Risiko alkoholabhängig zu werden ist deutlich erhöht
- Ihr Körper ist nur langsam in der Lage Koffein abzubauen.





Prävention

PHASE 1 Entgiftung: Aufgrund Ihrer Gene ist Ihr Körper nicht in der Lage, bestimmte Schadstoffe (PAK) effektiv und schnell unschädlich zu machen. Darum ist es für Sie sehr wichtig, potentielle Quellen dieser Schadstoffe zu kennen und den Kontakt bestmöglich zu reduzieren. Folgende Quellen sollten Sie, wenn möglich, meiden:

TABAK-RAUCH

Tabakrauch ist eine der bedeutendsten Quellen von PAK für den Menschen. Das Unterlassen des Rauchens ist natürlich jedem zu raten, doch bei Ihnen ist es besonders wichtig, da Ihr Körper die Schadstoffe nicht so effektiv neutralisieren kann, wie es bei anderen Menschen der Fall ist. Wenn Sie Rauchen oder häufigem Passivrauch ausgesetzt sind, wird Ihr Lungenkrebsrisiko durch diesen Gendefekt zusätzlich noch drastisch erhöht.

GEGRILLTES ESSEN

Gegrilltes und verbranntes Essen ist ebenfalls eine Quelle von PAK Schadstoffen und der Verzehr solcher Nahrungsmittel sollte bestmöglich minimiert werden.

ABGASE

Abgase, die bei der Verbrennung von fossilen Energieträgern entstehen, sind eine Quelle von PAK. Meiden Sie deswegen die Abgase von Motoren und Verbrennungsanlagen. PAK lagern sich in Regionen mit starker Schadstoffbelastung im Boden ab und sind besonders in der Nähe von Verbrennungsanlagen oder Gaswerken besonders hoch konzentriert.

ASCHE UND RUSS

Asche, Russ und Altöle enthalten hohe Konzentrationen an PAK und deshalb sollte Hautkontakt bestmöglich gemieden werden.

PHASE 2 Entgiftung: Ihre Phase 2 Entgiftung ist aufgrund Ihrer Gene beeinträchtigt und deshalb werden bestimmte Schadstoffe nicht effektiv genug aus Ihrem Körper entfernt. Darum ist es für Sie sehr wichtig, potentielle Quellen dieser Schadstoffe zu kennen und den Kontakt bestmöglich zu reduzieren. Folgende Quellen sollten Sie, wenn möglich, meiden:

QUECKSILBER

Die Verwendung von Quecksilber wurde aufgrund der Giftigkeit in Europa schon weitgehend eingeschränkt. Zahnfüllungen aus Amalgam enthalten jedoch noch Spuren von Quecksilber, also wäre es für Sie empfehlenswert, auf andere Alternativen bei Zahnfüllungs-Materialien umzusteigen. Selen ist ein effektiver Bestandteil in der Entgiftung von Quecksilber und sollte daher mit der Nahrung aufgenommen werden. Ernähren Sie sich also ausgewogen und reich an Nüssen, Fisch und Meeresfrüchten oder verwenden Sie selenhaltige Nahrungsergänzungsmittel.

BLEI

Die Bleibelastung der Luft wird hauptsächlich durch bleihaltige Stäube verursacht. Hauptquellen für Bleistäube sind die bleierzeugende Industrie und das Verbrennen von Kohle. Am höchsten ist die Bleibelastung durch Bleistäube gegenwärtig für Arbeiter in bleiproduzierenden und -verarbeitenden Betrieben. Versuchen Sie also den Kontakt zu Bleiquellen ggf. durch Atemschutzmaßnahmen bestmöglich zu verringern. Auf den Blättern von Pflanzen lagert sich Blei in belasteten Regionen als Staub ab. Dieser Staub kann jedoch durch sorgfältiges Waschen entfernt werden. Aus bleihaltigem Essgeschirr kann Blei ebenfalls durch saure Lebensmittel (Obst, Wein, Gemüse) herausgelöst werden. Versuchen Sie daher, bleihaltiges Geschirr zu meiden. Kalzium ist ein wichtiger Bestandteil in der Entgiftung von Blei. Achten Sie also auf eine kalziumreiche Ernährung (z.B. Milchprodukte, Broccoli usw.) oder verwenden Sie Nahrungsergänzungsmittel, die Kalzium enthalten.

CADMIUM

Hauptsächlich wird Cadmium durch die Nahrung aufgenommen. Zu den cadmiumreichen Nahrungsmitteln zählen: Leber, Pilze, Muscheln und andere Schalentiere, Kakaopulver und getrockneter Seetang. Darüber hinaus enthält Leinsamen viel Cadmium. Aus diesem Grund wird besonders genetisch vorbelasteten Menschen empfohlen, täglich nicht mehr als 20g Leinsamen zu sich zu nehmen. Zudem kommt es seit der Einführung von Kunstdüngern zu einer Anreicherung von Cadmium auf landwirtschaftlichen Flächen und somit in nahezu allen Lebensmitteln. Auch Tabakrauch transportiert relativ große Cadmiummengen in die Lungen, von wo aus es durch den Blutkreislauf im Körper verteilt wird. Bevorzugen Sie also, wenn möglich, BIO-Produkte, welche ohne Kunstdünger hergestellt werden und vermeiden Sie das Rauchen. Sollten Sie in Fabriken mit hohem Cadmiumausstoß arbeiten oder mit cadmiumhaltigen Farben (z.B. als Maler) arbeiten, sorgen Sie immer für ausreichenden Atemschutz. Zink ist ein wichtiger Bestandteil für den Cadmium-Entgiftungsprozess und sollte darum in ausreichenden Mengen durch die Nahrung (Meeresfrüchte) oder Nahrungsergänzungsmittel aufgenommen werden.

CHEMIKALIEN

Schadstoffe, die in industriellen Lösungsmitteln, Unkrautbekämpfungsmitteln, Fungiziden oder Insektensprays vorkommen, können für Sie ebenfalls negative gesundheitliche Konsequenzen haben. Bevorzugen Sie also, wenn möglich, BIO-Produkte und waschen Sie Gemüse und Früchte vor dem Verzehr gründlich. Vermeiden Sie den Hautkontakt mit industriellen Lösungsmitteln und sorgen Sie immer für ausreichenden Atemschutz im Umgang mit diesen Mitteln.

BELASTUNGSTESTS

Die Amalgam-Belastung lässt sich einfach mit einem Kaugummitest überprüfen. Es wäre daher ratsam, ggf. einen solchen Test mit Ihrem Arzt durchzuführen.

Oxidativer Stress: Aufgrund Ihres genetischen Profils sind Sie nicht ausreichend gegen die schädliche Wirkung von freien Radikalen geschützt. Aus diesem Grund sollten Sie sicherstellen, dass Sie ausreichend Antioxidantien mit Ihrer Nahrung aufnehmen.

FREIE RADIKALE

Aufgrund Ihrer Gene ist Ihre Abwehr gegen freie Radikale (giftige Stoffe in Ihrem Körper) geschwächt. Deswegen sollten Sie grössere Mengen von Radikalfängern durch Ihre Nahrung zu sich nehmen. Erhöhen Sie also den Anteil an Gemüse, wie Broccoli, Blumenkohl, Kohl, Zwiebeln und Knoblauch. Farbige Früchte jeder Art sind ebenfalls zu empfehlen. Durch eine Analyse Ihrer Vitamine und Spurenelemente können Sie gezielt Defiziten in diesen Bereichen gegensteuern.

Substanzen: Die Wirkung diverser Substanzen wird von Genen beeinflusst. Aufgrund Ihrer Gene sollten Ihnen folgende genetischen Eigenschaften bewusst sein:

KOFFEIN

Ihr Körper ist nur langsam in der Lage Koffein abzubauen.



Toxo Sensor

CYP1A1 - Cytochrome P450, family 1, subfamily A, polypeptide 1 (rs4646903)

Das Hämprotein Cytochrom P450-1A1 (CYP1A1) gehört zur Gruppe der Phase I-Enzyme und vermittelt den Metabolismus von Umwelttoxinen und verschiedenen xenobiotischen Substanzen. Defekte in diesem Gen sind in der Lage die enzymatische Aktivität des Enzyms zu verändern.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	62%	Effektive Phase 1 Entgiftung von Polyzyklischen Aromatischen Kohlenwasserstoffen (PAK) Effektive Entgiftung von Asche, Russ und Rauch
X	T/C	37%	Eingeschränkte Phase 1 Entgiftung von Polyzyklischen Aromatischen Kohlenwasserstoffen (PAK) (OR: 2.4) Eingeschränkte Entgiftung von Asche, Russ und Rauch
	C/C	1%	Eingeschränkte Phase 1 Entgiftung von Polyzyklischen Aromatischen Kohlenwasserstoffen (PAK) (OR: 2.4) Eingeschränkte Entgiftung von Asche, Russ und Rauch

Literatur

Sun et al. Polymorphisms in Phase I and Phase II Metabolism Genes and Risk of Chronic Benzene Poisoning in a Chinese Occupational Population. Carcinogenesis. 2008 Dec,29(12):2325-9.

Marinković et al. Polymorphisms of genes involved in polycyclic aromatic hydrocarbons' biotransformation and atherosclerosis. Biochem Med (Zagreb). Oct 2013, 23(3): 255–265.

Wright et al. Genetic association study of CYP1A1 polymorphisms identifies risk haplotypes in nonsmall cell lung cancer. Eur Respir J 2010, 35: 152–159.

Jarvis et al. CYP1A1 MSPI (T6235C) gene polymorphism is associated with mortality in acute coronary syndrome patients. Clin Exp Pharmacol Physiol. 2010 Feb,37(2):193-8.

CYP1B1 - Cytochrome P450, family 1, subfamily B, polypeptide 1 (rs1056836)

CYP1B1 gehört zur Cytochrom P450 Superfamilie. Dieses Protein katalysiert Reaktionen im Körper für die Entgiftung körpereigener Metabolite und körperfremder toxischer Stoffe. Diese katalytische Aktivität kann von Polymorphismen beeinflusst werden.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	32%	Effektive Phase 1 Entgiftung von Polyzyklischen Aromatischen Kohlenwasserstoffen (PAK) Effektive Entgiftung von Asche, Russ und Rauch
	C/G	45%	Eingeschränkte Phase 1 Entgiftung von Polyzyklischen Aromatischen Kohlenwasserstoffen (PAK) (OR: 3.4) Eingeschränkte Entgiftung von Asche, Russ und Rauch
	G/G	23%	Eingeschränkte Phase 1 Entgiftung von Polyzyklischen Aromatischen Kohlenwasserstoffen (PAK) (OR: 3.4) Eingeschränkte Entgiftung von Asche, Russ und Rauch

Literatur

Nock et al. Associations between Smoking, Polymorphisms in Polycyclic Aromatic Hydrocarbon (PAH) Metabolism and Conjugation Genes and PAH-DNA Adducts in Prostate Tumors Differ by Race. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. Jun 2007, 16(6): 1236–1245.

Hanna et al. Cytochrome P450 1B1 (CYP1B1) pharmacogenetics: association of polymorphisms with functional differences in estrogen hydroxylation activity. Cancer Res. 2000 Jul 1,60(13):3440-4.

Tang et al. Human CYP1B1 Leu432Val gene polymorphism: ethnic distribution in African-Americans, Caucasians and Chinese, oestradiol hydroxylase activity, and distribution in prostate cancer cases and controls. Pharmacogenetics. 2000 Dec,10(9):761-6.

GSTM1 Null Allel

Die Glutathion S-Transferasen kommen in der Leber und den Lymphozyten vor und sind an der Entgiftung von körpereigenen und körperfremden Stoffen beteiligt. Durch eine Deletion des GSTM1 Gens wird die enzymatische Aktivität des Proteins vermindert, was zu einer Einschränkung der zellulären Detoxifizierung führt.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	10%	Effektive Phase 2 Entgiftung Effektive Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien, Fungiziden, Unkrautmitteln, Insektensprays und Schwermetallen Guter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale
	C/T	38%	Eingeschränkte Phase 2 Entgiftung Eingeschränkte Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien, Fungiziden, Unkrautmitteln, Insektensprays und Schwermetallen Eingeschränkter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale
	T/T	52%	Eingeschränkte Phase 2 Entgiftung Eingeschränkte Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien, Fungiziden, Unkrautmitteln, Insektensprays und Schwermetallen Eingeschränkter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale

Literatur

McWilliams et al. Glutathione S-transferase M1 (GSTM1) deficiency and lung cancer risk. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev 1995;4:589-594.

Sreeja et al. Glutathione S-transferase M1, T1 and P1 polymorphisms: susceptibility and outcome in lung cancer patients. J Exp Ther Oncol. 2008;7(1):73-85.

Funke et al. Genetic Polymorphisms in Genes Related to Oxidative Stress (GSTP1, GSTM1, GSTT1, CAT, MnSOD, MPO, eNOS) and Survival of Rectal Cancer Patients after Radiotherapy. J Cancer Epidemiol. 2009, 2009: 302047.

GSTP1 - Glutathione S-transferase pi 1 (rs1695)

Die Glutathion S-Transferasen kommen in der Leber und den Lymphozyten vor und sind an der Entgiftung von körpereigenen und körperfremden Stoffen beteiligt. GSTP1 Enzyme sind am Stoffwechsel von endogenen Metaboliten beteiligt und schützen Zellen, ähnlich wie GSTM1 und GSTT1, vor oxidativem Stress.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	A/A	48%	Effektive Phase 2 Entgiftung Effektive Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien, Fungiziden, Unkrautmitteln, Insektensprays und Schwermetallen Guter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale
X	A/G	42%	Eingeschränkte Phase 2 Entgiftung Eingeschränkte Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien, Fungiziden, Unkrautmitteln, Insektensprays und Schwermetallen Eingeschränkter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale
	G/G	10%	Eingeschränkte Phase 2 Entgiftung Eingeschränkte Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien, Fungiziden, Unkrautmitteln, Insektensprays und Schwermetallen Eingeschränkter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale

Literatur

Sreeja et al. Glutathione S-transferase M1, T1 and P1 polymorphisms: susceptibility and outcome in lung cancer patients. J Exp Ther Oncol. 2008;7(1):73-85.

Miller et al. An association between glutathione S-transferase P1 gene polymorphism and younger age at onset of lung carcinoma. Cancer. 2006 Oct 1;107(7):1570-7.

Funke et al. Genetic Polymorphisms in Genes Related to Oxidative Stress (GSTP1, GSTM1, GSTT1, CAT, MnSOD, MPO, eNOS) and Survival of Rectal Cancer Patients after Radiotherapy. J Cancer Epidemiol. 2009, 2009: 302047.

Stücker et al. Genetic polymorphisms of glutathione S-transferases as modulators of lung cancer susceptibility. Carcinogenesis. 2002 Sep, 23(9):1475-81.

GSTT1 Null Allel

Die Glutathion S-Transferasen kommen in der Leber und den Lymphozyten vor und sind an der Entgiftung von körpereigenen und körperfremden Stoffen beteiligt. Durch eine Deletion des GSTT1 Gens wird die enzymatische Aktivität des Proteins vermindert, was zu einer Einschränkung der zellulären Detoxifizierung führt.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	36%	Effektive Phase 2 Entgiftung Effektive Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien, Fungiziden, Unkrautmitteln, Insektensprays und Schwermetallen Guter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale
	A/DEL	42%	Eingeschränkte Phase 2 Entgiftung Eingeschränkte Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien, Fungiziden, Unkrautmitteln, Insektensprays und Schwermetallen Eingeschränkter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale
	DEL/DEL	22%	Eingeschränkte Phase 2 Entgiftung Eingeschränkte Entgiftung von Pestiziden, Chemikalien, Fungiziden, Unkrautmitteln, Insektensprays und Schwermetallen Eingeschränkter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale

Literatur

Sreeja et al. Glutathione S-transferase M1, T1 and P1 polymorphisms: susceptibility and outcome in lung cancer patients. J Exp Ther Oncol. 2008,7(1):73-85.

Funke et al. Genetic Polymorphisms in Genes Related to Oxidative Stress (GSTP1, GSTM1, GSTT1, CAT, MnSOD, MPO, eNOS) and Survival of Rectal Cancer Patients after Radiotherapy. J Cancer Epidemiol. 2009, 2009: 302047.

SOD2 - Superoxide dismutase 2, mitochondrial (rs4880)

SOD2 kodiert für das Superoxid Dismutase Enzym 2, ist am Abbau von reaktiven Sauerstoffmolekülen (ROS) beteiligt und schützt den Körper somit vor oxidativem Stress. Defekte können die enzymatische Aktivität des SOD2 Enzym beeinflussen was zu einem eingeschränkten Schutz gegen diese freien Radikale führt.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	20%	Guter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale
	C/T	53%	Eingeschränkter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale
	T/T	27%	Eingeschränkter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale

Literatur

Sutton et al. The manganese superoxide dismutase Ala16Val dimorphism modulates both mitochondrial import and mRNA stability. Pharmacogenet Genomics. 2005 May,15(5):311-9.

Funke et al. Genetic Polymorphisms in Genes Related to Oxidative Stress (GSTP1, GSTM1, GSTT1, CAT, MnSOD, MPO, eNOS) and Survival of Rectal Cancer Patients after Radiotherapy. J Cancer Epidemiol. 2009, 2009: 302047.

GPX1 - Glutathione Peroxidase (rs1050450)

Das GPX Gen kodiert das Enzym Glutathionperoxidase, die die Reduktion von Peroxiden und Wasserstoffperoxid katalysiert. GPX spielt somit eine Rolle beim Schutz des Körpers vor oxidativem Stress.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	C/C	67%	Guter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale
X	C/T	26%	Eingeschränkter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale
	T/T	7%	Eingeschränkter Schutz gegen oxidativen Stress /Freie Radikale

Literatur

Tang et al. Association between the rs1050450 glutathione peroxidase-1 (C > T) gene variant and peripheral neuropathy in two independent samples of subjects with diabetes mellitus. Nutr Metab Cardiovasc Dis. 2012 May,22(5):417-25.

Bhatti et al. Lead exposure, polymorphisms in genes related to oxidative stress and risk of adult brain tumors. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. Jun 2009, 18(6): 1841-1848.

Xiong et al. Association study between polymorphisms in selenoprotein genes and susceptibility to Kashin-Beck disease. Osteoarthritis Cartilage. 2010 Jun,18(6):817-24.

Soerensen et al. The Mn-superoxide dismutase single nucleotide polymorphism rs4880 and the glutathione peroxidase 1 single nucleotide polymorphism rs1050450 are associated with aging and longevity in the oldest old. Mech Ageing Dev. 2009 May,130(5):308-14.

Steinbrecher et al. Effects of selenium status and polymorphisms in selenoprotein genes on prostate cancer risk in a prospective study of European men. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2010 Nov,19(11):2958-68.

Chen et al. GPx-1 polymorphism (rs1050450) contributes to tumor susceptibility: evidence from meta-analysis. J Cancer Res Clin Oncol. 2011 Oct,137(10):1553-61.

Karunasinghe et al. Serum selenium and single-nucleotide polymorphisms in genes for selenoproteins: relationship to markers of oxidative stress in men from Auckland, New Zealand. Genes Nutr. 2012 Apr,7(2):179-90.

Hong et al. GPX1 gene Pro200Leu polymorphism, erythrocyte GPX activity, and cancer risk. Mol Biol Rep. 2013 Feb,40(2):1801-12.

Jablonska E et al. Association between GPx1 Pro198Leu polymorphism, GPx1 activity and plasma selenium concentration in humans. Eur J Nutr. 2009 Sep,48(6):383-6.

NQO1 - NAD(P)H dehydrogenase, quinone 1 (rs1800566)

Das Enzym NAD(P)H dehydrogenase, kodiert durch NQO1, ist eine sogenannte Oxidoreduktase und katalysiert die Oxidation von Nicotinamadenindinukleotid (NAD). Der Polymorphismus rs1800566 inhibiert die enzymatische Aktivität und Coenzym Q10 kann nichtmehr, oder nur noch langsam, in Ubiquinol umgewandelt werden.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	66%	Das Enzym NQO1 wandelt Coenzym Q10 effektiv in das Antioxidans Ubiquinol um
	C/T	30%	Das Enzym NQO1 wandelt Coenzym Q10 nur langsam in das Antioxidans Ubiquinol um
	T/T	4%	Das Enzym NQO1 kann Coenzym Q10 nicht in das Antioxidans Ubiquinol umwandeln

Literatur

Fischer et al. Association between genetic variants in the Coenzyme Q10 metabolism and Coenzyme Q10 status in humans. Published online Jul 21, 2011.

Freriksen et al. Genetic polymorphism 609C>T in NAD(P)H:quinone oxidoreductase 1 enhances the risk of proximal colon cancer. J Hum Genet. 2014 May 15.

COMT - Catechol-O-methyltransferase (rs4680)

Das Enzym Catechol-O-Methyltransferase (COMT) kann verschiedene Stoffe (Adrenalin, Noradrenalin, Dopamin, Östrogen) inaktivieren und dem Abbau zuführen. Außerdem kann COMT diverse Medikamente in ihrer Wirkung hemmen. Der COMT Polymorphismus rs4680 wird mit psychologischen Störungen wie Schizophrenie, Essstörungen und Alkoholismus assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	20%	Keine Auswirkung Erhöhtes Risiko für Alkoholismus
	A/G	55%	Erhöhtes Schizophrenie-Risiko bei Cannabiskonsum unter 16 Jahren (OR: 2.5) Normales Risiko für Alkoholismus
	G/G	25%	Erhöhtes Schizophrenie-Risiko bei Cannabiskonsum unter 16 Jahren (OR: 10.9) Normales Risiko für Alkoholismus

Literatur

Caspi et al. Moderation of the effect of adolescent-onset cannabis use on adult psychosis by a functional polymorphism in the catechol-O-methyltransferase gene: longitudinal evidence of a gene X environment interaction. Biol Psychiatry. 2005 May 15;57(10):1117-27.

Kauhanen J et al. Association between the functional polymorphism of catechol-O-methyltransferase gene and alcohol consumption among social drinkers. Alcohol Clin Exp Res. 2000 Feb;24(2):135-9.

CYP1A2 - cytochrome P450, family 1, subfamily A, polypeptide 2 (rs762551)

Das Hämprotein Cytochrom P450-1A2 (CYP1A2) gehört zur Gruppe Cytochrom-P450 Enzyme und verstoffwechselt verschiedene xenobiotische Substanzen (u.a. Koffein), Medikamente und Östrogene. Der Polymorphismus rs762551 ist mit der Veranlagung zu einem späteren Auftreten von Brustkrebs assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	A/A	51%	Koffein wird normal abgebaut Durchschnittlich 7 Jahre späteres Auftreten von Brustkrebs (59.8 Jahre statt 52.6 Jahre) bei mehr als 2 Tassen Kaffee pro Tag
	A/C	42%	Koffein wird nur langsam abgebaut Keine Auswirkung von Kaffee auf Brustkrebs
X	C/C	7%	Koffein wird nur langsam abgebaut Keine Auswirkung von Kaffee auf Brustkrebs

Literatur

Bågeman et al. Coffee consumption and CYP1A2*1F genotype modify age at breast cancer diagnosis and estrogen receptor status. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2008 Apr;17(4):895-901.

DIABETES SENSOR

Prävention und effektive Behandlung von Diabetes

- Genetische Auswertung des angeborenen Diabetes Risikos
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Analyse von 11 genetischen Variationen, für die Wirkung von 15+ relevanten Medikamenten
- Einschätzung des Risikos für Schwangerschaftsdiabetes
- Einschätzung des Zeitpunktes (früher oder später) für Insulinsubstitutionsbedarf
- Effektivitätsbestimmung von Metformin, Glibenclamid, Tolbutamid und Glimepirid
- Ärztlich überwachtetes Vorsorgeprogramm

- ✓ Vorsorge
- ✓ Früherkennung
- ✓ Behandlung





Diabetes mellitus Typ 2

Die Zuckerkrankheit, auch Diabetes Mellitus Typ 2 (DMT2) genannt, ist eine häufige Stoffwechselerkrankung, bei der die korrekte Regulierung des Blutzuckers verloren geht. Diese Regulierung wird mit steigendem Alter immer ungenauer und so leidet fast jeder Zehnte in den Industrieländern an der Zuckerkrankheit.

Zucker ist der eigentliche Treibstoff für unsere Zellen und wird zusammen mit Sauerstoff und vielen anderen wichtigen Nährstoffen über das Blut transportiert. Zu viel Zucker im Blut ist giftig für die Zellen und zu wenig verhindert, dass sie ihre Funktion richtig ausführen können. Deswegen besitzt der Körper einen Mechanismus, der die Menge des Zuckers, den sogenannten Blutzuckerspiegel, genau reguliert und immer im Normalbereich hält. Wird nach einer zuckerreichen Mahlzeit viel Zucker ins Blut aufgenommen, beginnt der Körper, den Zucker aus dem Blut zu filtern und ihn zu speichern. Bekommt der Körper hingegen lange nichts zu essen, holt er den Zucker wieder aus der Reserve und befördert ihn in die Blutbahn. Auf diese Weise bleibt der Blutzuckerspiegel konstant und sorgt dafür, dass alle Zellen optimal mit Treibstoff versorgt sind.

Mit zunehmendem Alter gerät diese genaue Regulierung oft durcheinander und bestimmte Risikofaktoren wie Bewegungsmangel, Übergewicht oder Defekte in den Genen, die die Blutzuckerregulierung steuern, beschleunigen den allmählichen Verfall der Kontrolle. So kommt es bei manchen Menschen vor, dass der Blutzuckerspiegel ansteigt, was in den ersten Jahren unbemerkt bleibt und schliesslich eine Vielzahl von körperlichen Beschwerden, bis hin zu lebensbedrohlichen Zuständen auslöst.

Mit der falschen Regulierung des Blutzuckers treten eine Vielzahl von Begleiterkrankungen,

wie Bluthochdruck, Störungen der Blutfette, Beschädigung von Gefässen und Organen, wie den Nieren, bis hin zur Erblindung auf. Um Diabetikern manche der Folgekrankheiten zu ersparen, ist eine konsequente und regelmässige Kontrolle des Blutzuckerspiegels nötig.

Um Diabetes zu diagnostizieren, wird eine Nüchtern-Blutzuckermessung oder ein Glukosetoleranztest durchgeführt. Dabei wird eine bestimmte Menge von zuckerhaltiger Flüssigkeit getrunken und anhand von Blutzuckerwerten gemessen, wie der Körper darauf reagiert. Die anschliessende Art der Therapie ist vom Schweregrad der erhöhten Zuckerwerte abhängig. In den meisten Fällen reichen die Einhaltung einer energiearmen und ballaststoffreichen Diät sowie vermehrte körperliche Aktivität aus. Bei Bedarf können Medikamente in Tablettenform verwendet werden, in seltenen Fällen ist das Spritzen von Insulin nötig.

Diabetes ist eine Wohlstandskrankheit, die besonders die Industrieländer betrifft, wo Nahrungsmittel jeglicher Art und in grossen Mengen zur Verfügung stehen. Übergewicht ist der wichtigste Risikofaktor und Defekte in den Genen, die in der Blutzuckerregulierung eine Rolle spielen, erhöhen das Diabetes-Risiko von vereinzelt Personen zusätzlich.

Durch die Analyse dieser Gene lässt sich das persönliche Diabetes-Risiko besser einschätzen. Personen, bei denen ein hohes Diabetes-Risiko festgestellt wurde, können dann besonderen Wert auf

Vorsorgemassnahmen legen, das Auftreten der Zuckerkrankheit in vielen Fällen vollkommen verhindern und gesund bleiben.



Relevante Gene für Diabetes mellitus Typ 2

Bisher wurden in der Wissenschaft mehrere Gene und Polymorphismen identifiziert, die das allgemeine Risiko an Diabetes mellitus Typ 2 zu erkranken erhöhen können. Durch die Analyse aller relevanten Polymorphismen lassen sich das Krankheitsrisiko, sowie einige andere für diese Erkrankung relevante genetische Eigenschaften feststellen. Die folgenden Gene haben Einfluss auf die Regulierung des Blutzuckers und das Risiko für Diabetes Typ 2.

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
TCF7L2	rs7903146	VS3C>T	C/C	1	-	-	-
HIGD1C	rs12304921	A>G	A/A	1	-	-	-
HHEX	rs1111875	A>G	G/A	1.21	-	-	RISIKO
IL6	rs1800795	G/C Pos. -174	G/G	1.51	RESPOND	-	RISIKO
IL10	rs1800872	C/A Pos. -592	A/A	1.63	RESPOND	-	RISIKO
PPARG	rs1801282	Pro12Ala	G/G	1	-	-	-
FTO	rs9939609	A/T	T/T	1	-	-	-
KCNJ11	rs5219	C>T	C/C	1	-	-	-
NOS1AP	rs10494366	T>G	T/T	-	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Im Rahmen dieser Analyse wurden mehrere Risiko-Gene für die Entstehung von Diabetes mellitus Typ 2 analysiert. Dadurch ist es möglich, dass Sie mehr Risikovariationen als der Bevölkerungsdurchschnitt tragen und deshalb ein höheres Risiko haben an Diabetes zu erkranken. Es ist allerdings auch möglich weniger Risikovariationen als die Allgemeinbevölkerung zu haben, wodurch Sie einen gewissen Schutz vor der Entstehung der Krankheit haben. Hier sehen Sie eine Zusammenfassung der Auswirkung, die die genetischen Variationen auf Ihre Gesundheit und Ihren Körper haben:

- ## Risiko für Diabetes mellitus Typ 2





Prävention

Bei Ihnen sind die getesteten Gene in Ordnung und Sie haben dadurch einen gewissen Schutz gegen die Zuckerkrankheit Diabetes mellitus Typ 2. Da man jedoch auch ohne einen Gendefekt Diabetes bekommen kann, wollen wir Ihnen noch allgemein ratsame Vorsorgemassnahmen für bestimmte Risikofaktoren nennen.

Es wäre ratsam, ab dem 45. Lebensjahr bei Ihrem Arzt jährliche Untersuchungen mit einem oralen Glukosetoleranztest durchführen zu lassen. Dabei wird gemessen, wie Ihr Körper auf Zucker reagiert. Ebenso sollten ab diesem Alter regelmässige Blutzuckerspiegelbestimmungen erfolgen, damit (sollten jemals Anzeichen für Diabetes auftreten) die Krankheit früh genug erkannt und richtig therapiert werden kann.

Durch Früherkennung können Krankheiten, wie Bluthochdruck und Störungen im Bereich der Blutfette, die oft in Verbindung mit Diabetes auftreten, vermieden bzw. rechtzeitig und konsequent behandelt werden.

Es wäre ratsam, eine energiearme und ballaststoffreiche Diät einzuhalten, um Ihren Blutzuckerspiegel niedrig zu halten.

Sportliche Aktivität und reichlich Bewegung (am besten mindestens 30 Minuten an 5 Tagen der Woche) ist natürlich jedem zu raten und der wichtigste Schutz vor Diabetes mellitus, weil körperliche Aktivität zu einem schnelleren Stoffwechsel und damit zu einem schnelleren Umsatz (Aufbrauchen) des im Blut befindlichen Zuckers führt, was den Blutzuckerspiegel senkt.



Auswirkung auf relevante Medikamente

Das genetische Profil hat folgende Auswirkungen auf Medikamente, die für Diabetes mellitus Typ 2 und assoziierte Erkrankungen in Frage kommen. Diese Angaben sollten als mögliche Warnung vor Nebenwirkungen gelten und Ihrem Arzt dabei helfen die richtige Dosis zu wählen. Für Medikamente, die mit (FDA!) gekennzeichnet sind, wurde von der Amerikanischen Behörde "Food and Drug Administration" bereits eine Warnung ausgesprochen, dass genetische Variationen zu schlimmen Nebenwirkungen führen können.

Cholesterinsenker (Statine)					
Medikamente zur Cholesterinsenkung	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
atorvastatin	Normal	~160%	Häufiger	~160%	Ratsam
cerivastatin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
fluvastatin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lescol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lovastatin	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Diabetes-Medikamente (Antidiabetikum)					
Medikamente für Diabetes Typ 2	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
amaryl	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
chlorpropamide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
diabeta	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
glibenclamide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
glimepiride	Etwas schwächer	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
glipizide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nateglinide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
phenformin	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
rosiglitazone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
starlix	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tolbutamide	Etwas schwächer	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Dosierempfehlungen für den Arzt: ~100% (einfach normal dosieren), ~20% (Bei geringer Dosis beginnen und wenn nötig unter Überwachung erhöhen.), 0% (Wenn möglich, Alternativpräparat verwenden.), 200% (Bei normaler 100%-Dosierung beginnen und wenn nötig, auf bis zu 200% erhöhen.)

***Die richtige Wahl und Dosis der Medikamente liegen immer im Verantwortungsbereich des Arztes. Entscheiden Sie niemals selbst ein Medikament abzusetzen oder in der Dosis zu ändern!**



Diabetes Sensor

TCF7L2 - Transcription factor 7-like 2 (T-cell specific, HMG-box) (rs7903146)

TCF7L2 (Transcription factor 7-like 2) ist ein Transkriptionsfaktor der die Expression von vielen verschiedenen Genen beeinflusst. Der Polymorphismus rs7903146 wird als der wichtigste genetische Risikofaktor für Typ 2 Diabetes angesehen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	55%	Kein erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 Im Falle einer Erkrankung ist der Insulinsubstitutionsbedarf normal
	C/T	35%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.65) Im Fall von Diabetes ist eine Insulinsubstitution früher notwendig
	T/T	10%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 2.77) Im Fall von Diabetes ist eine Insulinsubstitution früher notwendig

Literatur

Lyssenko et al. Mechanisms by which common variants in the TCF7L2 gene increase risk of type 2 diabetes. J Clin Invest. Aug 1, 2007, 117(8): 2155–2163.

Cauchi et al. TCF7L2 genetic defect and type 2 diabetes. Curr Diab Rep. 2008 Apr,8(2):149-55.

Bodhini et al. The rs12255372(G/T) and rs7903146(C/T) polymorphisms of the TCF7L2 gene are associated with type 2 diabetes mellitus in Asian Indians. Metabolism. 2007 Sep,56(9):1174-8.

HIGD1C - HIG1 hypoxia inducible domain family, member 1C (rs12304921)

Der Polymorphismus rs12304921 auf Gen HIGD1C wurde in einer grossen Studie mit einem erhöhten Typ 2 Diabetes Risiko assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	70%	Kein erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2
	G/A	27%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 2.5)
	G/G	3%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.94)

Literatur

The Wellcome Trust Case Control Consortium. Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls. Nature. 2007 Jun 7,447(7145):661-78.

HHEX - Hematopoietically expressed homeobox (rs1111875)

Das HHEX Gen kodiert einen Transkriptionsfaktor, der in vielen Entwicklungsprozessen eine Rolle spielt. In einer genomweiten Assoziationsstudie wurde gezeigt, dass TrägerInnen des G-Allels ein erhöhtes Typ 2 Diabetes Risiko haben.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	A/A	17%	Kein erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2
X	G/A	50%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.21)
	G/G	33%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.21)

Literatur

van Vliet-Ostaptchouk et al. HHEX gene polymorphisms are associated with type 2 diabetes in the Dutch Breda cohort. Eur J Hum Genet. 2008 May,16(5):652-6

Omori et al. Association of CDKAL1, IGF2BP2, CDKN2A/B, HHEX, SLC30A8, and KCNJ11 with susceptibility to type 2 diabetes in a Japanese population. Diabetes. 2008 Mar,57(3):791-5. Epub 2007 Dec 27.

Furukawa et al. Polymorphisms in the IDE-KIF11-HHEX gene locus are reproducibly associated with type 2 diabetes in a Japanese population. J Clin Endocrinol Metab. 2008 Jan,93(1):310-4.

IL6 - interleukin 6 (rs1800795)

Interleukin-6 gehört zu den proinflammatorischen Zytokinen und ist ein essentieller Teil der Immunantwort auf entzündliche Prozesse. Der Polymorphismus rs1800795 liegt in der Promoterregion des Gens und verändert damit die Expression des Zytokins. Träger des C-Allels produzieren weniger IL6.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	C/C	25%	Schutz vor Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 0.91)
	G/C	50%	Schutz vor Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 0.91)
X	G/G	25%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.51)

Literatur

Huth et al. IL6 gene promoter polymorphisms and type 2 diabetes: joint analysis of individual participants' data from 21 studies. Diabetes. 2006 Oct,55(10):2915-21.

Illig et al. Significant association of the interleukin-6 gene polymorphisms C-174G and A-598G with type 2 diabetes. J Clin Endocrinol Metab. 2004 Oct,89(10):5053-8.

Fishman et al. The effect of novel polymorphisms in the interleukin-6 (IL-6) gene on IL-6 transcription and plasma IL-6 levels, and an association with systemic-onset juvenile chronic arthritis. J Clin Invest. 1998 Oct 1,102(7):1369-76.

IL10 - Interleukin 10 (rs1800872)

Interleukin-10 (IL10) gehört zu den anti-entzündlichen Zytokinen und hat zahlreiche Aufgaben im menschlichen Immunsystem. Der Polymorphismus wird mit erhöhtem Typ 2 Diabetes Risiko und erhöhter Insulinresistenz assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	C/C	48%	Kein erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 Keine erhöhte Insulinresistenz
	C/A	45%	Kein erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 Keine erhöhte Insulinresistenz
X	A/A	7%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.63) Erhöhte Insulinresistenz (OR: 1.99)

Literatur

Bai et al. Association between interleukin 10 gene polymorphisms and risk of type 2 diabetes mellitus in a Chinese population. J Int Med Res. 2014 Apr 23.

Scarpelli et al. Variants of the interleukin-10 promoter gene are associated with obesity and insulin resistance but not type 2 diabetes in caucasian italian subjects. Diabetes. 2006 May,55(5):1529-33.

PPARG - Peroxisome proliferator-activated receptor gamma (rs1801282)

PPARG (Peroxisome proliferator-activated receptor gamma) ist ein Typ II intrazellulärer Rezeptor. Diese Rezeptoren werden über physiologische oder pharmakologische Liganden aktiviert und regulieren die transkriptionelle Aktivität verschiedener Zielgene. Der rs1801282 Polymorphismus ist sowohl mit Übergewicht, als auch mit erhöhtem Risiko für Typ II Diabetes assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	1%	Kein erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2
	G/C	22%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.19)
	C/C	77%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.38)

Literatur

Gouda et al. The association between the peroxisome proliferator-activated receptor-gamma2 (PPARG2) Pro12Ala gene variant and type 2 diabetes mellitus: a HuGE review and meta-analysis. Am J Epidemiol. 2010 Mar 15,171(6):645-55.

Altshuler et al. The common PPARGgamma Pro12Ala polymorphism is associated with decreased risk of type 2 diabetes. Nat Genet. 2000 Sep,26(1):76-80.

Deeb et al. A Pro12Ala substitution in PPARGgamma2 associated with decreased receptor activity, lower body mass index and improved insulin sensitivity. Nat Genet. 1998 Nov,20(3):284-7.

FTO - Fat mass and obesity associated (rs9939609)

Das FTO (Fat mass and obesity-associated protein) Gen zeigt bislang den stärksten genetischen Einfluss auf das Körpergewicht beim Menschen. Es wurde gezeigt, dass der Polymorphismus rs9939609 das Risiko für Adipositas deutlich erhöht.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	25%	Kein erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2
	T/A	57%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.34)
	A/A	18%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.68)

Literatur

Frayling et al. A Common Variant in the FTO Gene Is Associated with Body Mass Index and Predisposes to Childhood and Adult Obesity. Science. May 11, 2007, 316(5826): 889–894.

Wellcome Trust Case Control Consortium. Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls. Nature. 2007 Jun 7,447(7145):661-78.

Hertel et al. Genetic analysis of recently identified type 2 diabetes loci in 1,638 unselected patients with type 2 diabetes and 1,858 control participants from a Norwegian population-based cohort (the HUNT study). Diabetologia. 2008 Jun,51(6):971-7.

KCNJ11 - Potassium inwardly-rectifying channel, subfamily J, member 11 (rs5219)

Das KCNJ11 (potassium inwardly-rectifying channel, subfamily J, member 11) Gen codiert für das Kir2.6 Protein, einer Unterheit der ATP-sensitiven Kaliumkanäle. Diese Kanäle sind in der Zellmembran lokalisiert und können mithilfe des Hormons Insulin die Glukosekonzentration im Blut regulieren. Ein Defekt kann zu einem erhöhten Glukosespiegel und damit erhöhten Diabetesrisiko führen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	58%	Kein erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2. Das Medikament Metformin ist effektiv
	C/T	34%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.23) Das Medikament Metformin ist weniger effektiv
	T/T	8%	Erhöhtes Risiko für Diabetes Mellitus Typ 2 (OR: 1.65) Das Medikament Metformin ist weniger effektiv

Literatur

Florez et al. Type 2 Diabetes–Associated Missense Polymorphisms KCNJ11 E23K and ABCC8 A1369S Influence Progression to Diabetes and Response to Interventions in the Diabetes Prevention Program. Diabetes. Feb 2007, 56(2): 531–536.

Zhou et al. The E23K variation in the KCNJ11 gene is associated with type 2 diabetes in Chinese and East Asian population. J Hum Genet. 2009 Jul,54(7):433-5.

Omori et al. Association of CDKAL1, IGF2BP2, CDKN2A/B, HHEX, SLC30A8, and KCNJ11 with susceptibility to type 2 diabetes in a Japanese population. Diabetes. 2008 Mar,57(3):791-5. Epub 2007 Dec 27.

Florez et al. Haplotype structure and genotype-phenotype correlations of the sulfonylurea receptor and the islet ATP-sensitive potassium channel gene region. Diabetes. 2004 May,53(5):1360-8.

NOS1AP - Nitric oxide synthase 1 (neuronal) adaptor protein (rs10494366)

Nitric oxide synthase 1 adaptor protein (NOS1AP) ist ein Adaptorprotein das an das Signalmolekül nNos (neuronal nitric oxide synthase) bindet und Interaktionen mit anderen Molekülen ermöglicht. Dieser NOS1AP Polymorphismus verschlechtert den Glucose-reduzierenden Effekt verschiedener Medikamente und ist mit einer erhöhten Mortalitätsrate assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	30%	Das Medikament Glibenclamid ist effektiv Das Medikament Tolbutamid ist weniger effektiv/die Mortalitätsrate ist mit diesem Medikament erhöht Das Medikament Glimepirid ist weniger effektiv/die Mortalitätsrate ist mit diesem Medikament erhöht
	G/T	44%	Das Medikament Glibenclamid ist weniger effektiv/die Mortalitätsrate ist mit diesem Medikament erhöht Das Medikament Tolbutamid ist effektiv Das Medikament Glimepirid ist effektiv
	G/G	26%	Das Medikament Glibenclamid ist weniger effektiv/die Mortalitätsrate ist mit diesem Medikament erhöht Das Medikament Tolbutamid ist effektiv Das Medikament Glimepirid ist effektiv

Literatur

Tomás M et al. Polymorphisms in the NOS1AP gene modulate QT interval duration and risk of arrhythmias in the long QT syndrome. JACC. 2010 Jun 15,55(24):2745-52.

Treuer AV et al. NOS1AP modulates intracellular Ca(2+) in cardiac myocytes and is up-regulated in dystrophic cardiomyopathy. Int J Physiol Pathophysiol Pharmacol. 2014 Mar 13,6(1):37-46. eCollection 2014.

Becker et al. Common variation in the NOS1AP gene is associated with reduced glucose-lowering effect and with increased mortality in users of sulfonylurea. Pharmacogenet Genomics. 2008 Jul,18(7):591-7.

- ☒ Vorsorge
- ☐ Früherkennung
- ☐ Behandlung



IRON SENSOR

Hämochromatose: Eisenüberladung einfach verhindern

- Genetische Abschätzung der Eisenaufnahmekapazität
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Erkennen erhöhter Eisenwerte bevor die Organe beschädigt werden
- Einfache Massnahmen zur Prävention und Behandlung
- Vermeidung ernsthafter gesundheitlicher Konsequenzen



Eisenspeicherkrankheit

Die vererbte Hämochromatose, auch Eisenspeicherkrankheit genannt, ist eine der häufigsten, erblichen Stoffwechselerkrankungen. Auslöser für die Krankheit sind Fehler in den Genen, die für die Eisenaufnahme aus der Nahrung zuständig sind. Diese Defekte beeinträchtigen die Funktion dieser Gene und führt zu übermässiger Eisenaufnahme. Dieses Eisen lagert sich über die Jahre hinweg in den Organen wie Leber, Herz, Bauchspeicheldrüse, Hirnanhangsdrüse und den Gelenken ab und schädigt diese. Dabei können begleitende Erkrankungen wie Zuckerkrankheit bis hin zu Leberkrebs auftreten.

Als sogenannte "autosomal rezessive" Erkrankung entsteht die Eisenspeicherkrankheit meist nur dann, wenn eine Person zwei defekte Eisenspeichergene eines Typs von ihren Eltern geerbt hat. Personen mit nur einem defekten Gen sind Träger, die ihren Kindern diese Vorbelastung weitervererben können, die selbst aber nur ein sehr leicht erhöhtes Krankheitsrisiko tragen. Von Trägern weist üblicherweise nur etwa jeder Zehnte bis Zwölfte erhöhte Eisenwerte auf.

Die vererbte Form der Hämochromatose ist in der nordeuropäischen Bevölkerung sehr häufig. Jeder Zehnte besitzt ein defektes Gen und ist somit Träger, während etwa eine von 200 Personen zwei defekte Gene besitzt und einem hohen Risiko, an der Eisenspeicherkrankheit zu erkranken, ausgesetzt ist.

Erhöhte Leberwerte in Laborbefunden und einige Symptome, die Anzeichen für die Eisenspeicherkrankheit sind, werden oft fehldiagnostiziert, was zu einer falschen Behandlung und Verschlechterung der Symptome führt. Fehldiagnosen sind daher ein häufiges Problem und laut Einschätzung von Experten werden 76% der Fälle falsch diagnostiziert. Unbehandelt kann diese Krankheit frühzeitig zum Tod führen, jedoch kann sie durch regelmässiges Blutspenden (4-6 mal pro Jahr) oder eine Aderlasstherapie

behandelt und sogar verhindert werden. Deswegen ist es hilfreich, eine genetische Vorbelastung noch vor Ausbruch der Krankheit zu erkennen und anschliessend mithilfe von Vorsorgemassnahmen die Krankheit womöglich sogar zu verhindern.





Relevante Gene für Hämochromatose

Die Hämochromatose ist üblicherweise eine rezessive Erkrankung, was bedeutet das beide HFE-Gene einen Gendefekt aufweisen müssen, damit die Erkrankung entstehen kann. Weist nur eines der beiden Gene eine funktionsmindernde genetische Variation auf, ist das Risiko für erhöhte Eisenwerte im Blut zwar gegeben, aber die Wahrscheinlichkeit der Entstehung der Erkrankung ist sehr gering. Die Analyse kam zu folgendem Ergebnis:

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
HFE	rs1799945	H63D	C/C	-	-	-	-
HFE	rs1800730	S65C	A/T	-	-	-	RISIKO
HFE	rs1800562	C282Y	A/A	-	-	-	RISIKO

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

Hier sehen Sie eine Zusammenfassung der Auswirkung, die die genetischen Variationen auf Ihre Gesundheit haben:

- Die Eisenaufnahme aus der Nahrung ist erhöht
- Das Risiko einer Eisenspeicherkrankheit ist deutlich erhöht

Risiko für Hämochromatose

NORMAL

ERHÖHT





Prävention

Da bei Ihnen Gene dieses Typs defekt sind und Sie somit ein hohes Eisenspeicherkrankheitsrisiko haben, ist Vorsorge für Sie von großer Bedeutung, um die Entwicklung der Krankheit bestmöglich zu verhindern. Gelenkschmerzen in den Fingern sind eines der ersten Anzeichen der Eisenspeicherkrankheit. Wir empfehlen Ihnen somit, einen Arzt aufzusuchen und die Eisenwerte in Ihrem Blut messen zu lassen.

Transferrinsättigung von über 60% und Serumferritin von über 300µg/l bei Männern und 200µg/l bei Frauen gelten bereits als kritische Werte.

- Gehen Sie 5-6 mal jährlich zum Blutspenden, es sei denn Sie leiden an Blutarmut oder bekanntem Eisenmangel. Dabei wird Ihrem Körper je ein halber Liter Blut entnommen und dadurch der Eisengehalt in Ihrem Körper gesenkt. Vor der Diagnose Eisenspeicherkrankheit ist Ihr Blut gesetzlich klinisch verwendbar und für Empfänger der Blutkonserven ungefährlich.
- Meiden Sie, wenn möglich, Alkohol sowie Mineralstoffe die Eisen enthalten.



Iron Sensor

HFE H63D - Hemochromatosis (rs1799945)

Das HFE Gen codiert für das hereditäre-Hämochromatose-Protein. Das Protein wird an der Zellmembran exprimiert und bildet einen Komplex, welcher die Bindung des Haupteisentransportproteins Transferrin ermöglicht. Verschiedene Polymorphismen im HFE Gen sind mit dem auftreten einer Hämochromatose assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	64%	Kein erhöhtes Risiko für Hämochromatose
	C/G	35%	Erhöhtes Risiko für Hämochromatose
	G/G	1%	Erhöhtes Risiko für Hämochromatose

Literatur

Vujić et al. Molecular basis of HFE-hemochromatosis. Front Pharmacol. 2014 Mar 11;5:42.

Carelle et al. Mutation analysis of the HLA-H gene in Italian hemochromatosis patients. Am J Hum Genet. Apr 1997, 60(4): 828–832.

HFE S65C - Hemochromatosis (rs1800730)

Das HFE Gen codiert für das hereditäre-Hämochromatose-Protein. Das Protein wird an der Zellmembran exprimiert und bildet einen Komplex, welcher die Bindung des Haupteisentransportproteins Transferrin ermöglicht. Polymorphismen im HFE Gen sind mit dem auftreten einer Hämochromatose assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	A/A	98%	Kein erhöhtes Risiko für Hämochromatose
	A/T	1%	Erhöhtes Risiko für Hämochromatose
	T/T	1%	Erhöhtes Risiko für Hämochromatose

Literatur

Mura et al. HFE mutations analysis in 711 hemochromatosis probands: evidence for S65C implication in mild form of hemochromatosis. Blood. 1999 Apr 15;93(8):2502-5.

HFE C282Y - Hemochromatosis (rs1800562)

Das HFE Gen codiert für das hereditäre-Hämochromatose-Protein. Das Protein wird an der Zellmembran exprimiert und bildet einen Komplex, welcher die Bindung des Haupteisentransportproteins Transferrin ermöglicht. Verschiedene Polymorphismen im HFE Gen sind mit dem auftreten einer Hämochromatose assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	91%	Kein erhöhtes Risiko für Hämochromatose
	G/A	8%	Erhöhtes Risiko für Hämochromatose
	A/A	1%	Erhöhtes Risiko für Hämochromatose

Literatur

Vujić et al. Molecular basis of HFE-hemochromatosis. Front Pharmacol. 2014 Mar 11;5:42.

Carelle et al. Mutation analysis of the HLA-H gene in Italian hemochromatosis patients. Am J Hum Genet. Apr 1997, 60(4): 828–832.



- ✓ Vorsorge
- Früherkennung
- ✓ Behandlung

BONE HEALTH SENSOR

Osteoporose:

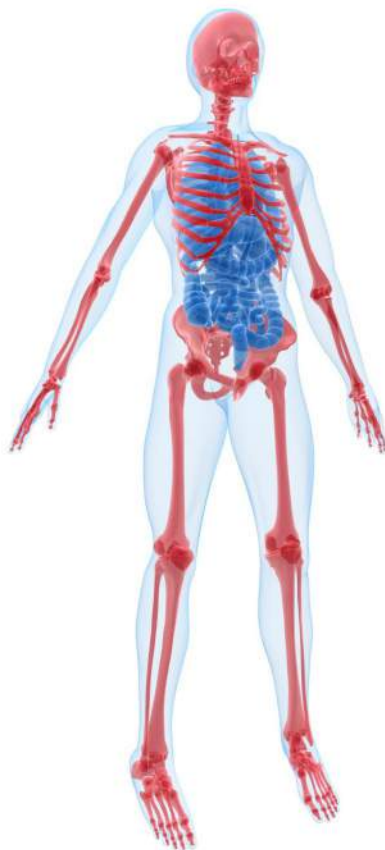
Stoppen des Knochenverfalls und bessere Behandlung

- Genetische Auswertung des angeborenen Osteoporoserisikos
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Einschätzung der Kalziumaufnahmefähigkeit aus der Nahrung
- Angepasste Ernährung und Vorsorgeprogramm für Osteoporose
- Effektivitätseinschätzung diverser Therapien (Bisphosphonat, Raloxifen, Alendronat, Hormone)
- Analyse von 12+ Genvariationen mit Einfluss auf die Wirkung von 18+ relevanten Medikamenten
- Höherer Behandlungserfolg durch angepasste Therapie
- Ärztlich begleitetes Vorsorgeprogramm



Osteoporose

Osteoporose, auch als "Knochenschwund" bekannt, ist eine Erkrankung der Knochen, bei der sich die Knochenfestigkeit verringert und die Knochenmasse allmählich abgebaut wird. Dies führt mit zunehmendem Alter zu Bruchgefährdung der Knochen und Frakturen. Die meisten Knochenbrüche betreffen den Oberschenkelhals, die Unterarme und die Wirbelkörper. Bei einer normalen Entwicklung bauen sich die Knochen von Kindheit an auf und erreichen ihre maximale Stärke etwa im 30. Lebensjahr. Mit zunehmendem Alter nimmt die Knochenmasse ab, was noch nicht zu einer Bruchgefährdung führt. Nur wenn der Knochenabbau erhöht ist spricht man von Osteoporose. Sind jedoch die Gene defekt, die für den Knochenaufbau zuständig sind, können sie ihre Aufgabe nicht richtig erfüllen. Dies führt mit zunehmendem Alter zu verstärktem Knochenschwund und Knochenbrüchen.



80% der Osteoporosefälle betreffen Frauen nach den Wechseljahren, da das Knochenschutz-Hormon Östrogen in dieser Zeit nicht länger vom Körper produziert wird.

Die Krankheit ist auch sehr weit verbreitet. So wird etwa bei jeder dritten Frau über 50 eine Osteoporose diagnostiziert.

Das weibliche Geschlechtshormon Östrogen ist bei Frauen entscheidend für den Aufbau der Knochen und deshalb sind Frauen, die im Laufe Ihres Lebens einen niedrigeren Östrogenspiegel hatten (z. B. durch eine spät einsetzende erste Regelblutung oder ein früheres Eintreten der Wechseljahre) besonders gefährdet.

Für Männer ist die Osteoporose ab dem 70. Lebensjahr ebenfalls eine häufige Krankheit. Obwohl Frauen häufiger von Osteoporose betroffen sind, betrifft diese Krankheit beide Geschlechter und wird durch Risikofaktoren, wie z.B. falsche Ernährung und ungesunde Lebensweise beschleunigt. Für gesunde Knochen sind neben Kalzium zahlreiche andere Spurenelemente, Mineralien, Aminosäuren und Vitamine wichtig. Knochen dienen dem Körper auch als Kalziumspeicher und werden bei Mangelerscheinungen abgebaut, um Kalzium für andere wichtige Prozesse im Körper zur Verfügung zu stellen. Vitamin D ist ebenfalls wichtig für die effektive Aufnahme von Kalzium aus der Nahrung.

Da bei alten Menschen die Umwandlung in die aktive Vitamin-D Form nur mangelhaft funktioniert und zusätzlich die Vitamin-D Zufuhr durch die Nahrung zu gering ist, stellt der Vitamin-D Mangel ein grosses, jedoch leicht lösbares Problem dar.

Zu Beginn der Erkrankung treten keine Symptome auf und bei manchen Menschen wird die Diagnose erst gestellt, wenn die ersten Knochenbrüche eintreten. Bis zu diesem Zeitpunkt hat die Knochendichte jedoch oft schon so weit abgenommen, dass es auch bei geringem Trauma oder geringen Belastungen, wie z. B. beim Bücken oder Heben einer schweren Tasche, zu Knochenbrüchen kommen kann.

Wird die Krankheit dann diagnostiziert, beruht das Prinzip der Behandlung darauf, jegliche Stürze zu vermeiden und die Knochendichte möglichst zu erhöhen. Dies geschieht durch eine Kalzium- und Vitamin-D-reiche Ernährung, ausreichende Bewegung und durch Medikamente, die in den Knochenstoffwechsel eingreifen.

Das beste Mittel gegen Osteoporose ist und bleibt jedoch die Vorsorge. Je früher die Erkrankung erkannt wird, desto besser kann in den Knochenabbau eingegriffen werden. Den Knochenschwund zu verhindern ist immer leichter, als die verlorenen Knochen wieder aufzubauen. Genau das macht diesen Gentest so wertvoll für die Gesundheitsvorsorge: Man erfährt dadurch sein persönliches Erkrankungsrisiko und kann die Entwicklung der Krankheit mit einem massgeschneiderten Vorsorgeprogramm oftmals vollkommen verhindern.



Relevante Gene für Osteoporose

Bisher wurden in der Wissenschaft mehrere Gene und Polymorphismen identifiziert, die das allgemeine Risiko an Osteoporose zu erkranken erhöhen können. Durch die Analyse aller relevanten Polymorphismen lassen sich das resultierende Krankheitsrisiko, sowie einige andere für diese Erkrankung relevante genetische Eigenschaften feststellen. Die folgenden Gene haben Einfluss auf die Erhaltung der Knochendichte:

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
Col1A1	rs1800012	G/T Pos. 1546 (S/s)	G/G	1	RESPOND	-	-
VDR	rs1544410	G/A IVS7 Pos.+283	G/G	0.61	RESPOND	PROTEKTIV	-
ESR1	rs2234693	-397T>C	C/C	1	RESPOND	PROTEKTIV	-
LCT	rs4988235	T>C	T/T	-	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

Im Fall der Osteoporose gibt es Polymorphismen, die vor der Entstehung der Erkrankung schützen und welche, die die Entstehung fördern. Auch Polymorphismen, die die Kalziumaufnahme beeinträchtigen, haben Einfluss auf die Knochendichte.

Hier sehen Sie eine Zusammenfassung der Auswirkung, die die genetischen Variationen auf Ihre Gesundheit und Ihren Körper haben:

- Das Osteoporoserisiko ist nicht erhöht (OR = 1)
- Bisphosphonat ist zur Osteoporose-Vorsorge besonders effektiv
- Ihre typische Kalziumaufnahme ist normal

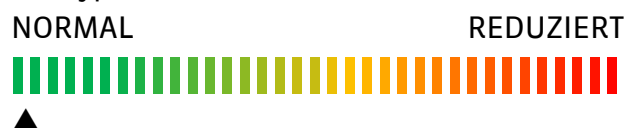
Risiko für Osteoporose



Effektivität der Bisphosphonat-Therapie



Ihre typische Kalziumaufnahme





Prävention

Bei Ihnen ist das Genetische Profil in Ordnung. Sie haben somit anhand dieser Gene kein erhöhtes Osteoporoserisiko und es sind keine Vorsorgemassnahmen, die über die generellen Regeln eines gesunden Lebens hinausgehen, nötig. Voraussetzung ist, dass Erkrankungen oder Medikamente, die mit einem erhöhten Osteoporoserisiko einhergehen, auszuschliessen sind.

Da die Knochen im Alter jedoch auch ohne Gendefekte allmählich an Masse verlieren, wollen wir Ihnen noch die allgemeinen Regeln für ein gesundes Leben nennen, die diesen Knochenschwund bestmöglich verhindern. Ernähren Sie sich ausgewogen und sorgen Sie dafür, dass Sie ausreichend Milchprodukte (soweit keine Laktose-Intoleranz besteht) als Kalziumquelle zu sich nehmen. Kalzium ist einer der Mineralstoffe, der für die Knochenregenerierung nötig ist und sollte für den Körper in ausreichenden Mengen verfügbar sein.

- Sorgen Sie für eine ausreichende Zufuhr von Vitamin D. Die körpereigene Produktion dieses Vitamins benötigt Sonnenlicht, also sollten Sie sich oft im Freien aufhalten. Vitamin D ist auch in Nahrungsmitteln wie Fischprodukten und in geringeren Mengen in Milch sowie in manchen Nahrungsergänzungsmitteln (Fischöle) enthalten. Bei Bedarf kann es auch als Medikament eingenommen werden.
- Sportliche Aktivität ist jedem zu raten. Sowohl Ausdauer sowie auch milder Kraftsport werden Ihnen helfen die Knochen und Muskeln zu stärken.



Auswirkung auf relevante Medikamente

Bestimmte Medikamente können oft in Zusammenhang mit Osteoporose verschrieben werden, sind in ihrer Wirkung allerdings von einigen Genen abhängig. Bei Vorliegen bestimmter genetischer Variationen sollten bestimmte Medikamente nicht in der üblichen Dosis verschrieben werden. Aufgrund Ihrer Gene ergibt sich folgende Dosis-Empfehlung:

Schmerzmittel (Analgetikum)					
Schmerzmittel	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
alfentanil	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam
buprenorphine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
codeine (FDA!)	verm. stärker	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
enflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
fentanyl	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam
halothane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hydrocodone	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
isoflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
levacetylmethadol	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lidocaine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methadone	Normal	~90%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methoxyflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
oxycodone	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
paracetamol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
phenacetin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ropivacaine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sevoflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tramadol (FDA!)	verm. stärker	~40%	Häufiger	~50%	Ratsam
zolmitriptan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Dosierempfehlungen für den Arzt: ~100% (einfach normal dosieren), ~20% (Bei geringer Dosis beginnen und wenn nötig unter Überwachung erhöhen.), 0% (Wenn möglich, Alternativpräparat verwenden.), 200% (Bei normaler 100%-Dosierung beginnen und wenn nötig, auf bis zu 200% erhöhen.)

***Die richtige Wahl und Dosis der Medikamente liegen immer im Verantwortungsbereich des Arztes. Entscheiden Sie niemals selbst ein Medikament abzusetzen oder in der Dosis zu ändern!**



Bone Health Sensor

Col1A1 - Collagen, type I, alpha 1 (rs1800012)

Das von COL1A1 codierte Protein (Kollagen Typ I, Alpha 1) stellt die Hauptproteinkomponente der Knochenmatrix dar. Defekte in der COL1A1 Struktur führen zu einer Veränderung der Knochenmatrix.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	81%	Kein erhöhtes Risiko für Osteoporose BIS-Phosphonat-Therapie ist effektiv
	G/T	17%	Erhöhtes Risiko für Osteoporose (OR: 1.26) BIS-Phosphonat-Therapie ist weniger effektiv
	T/T	2%	Erhöhtes Risiko für Osteoporose (OR: 1.78) BIS-Phosphonat-Therapie ist weniger effektiv

Literatur

Jin et al. Polymorphisms in the 5' flank of COL1A1 gene and osteoporosis: meta-analysis of published studies. Osteoporos Int. 2011 Mar,22(3):911-21.

Qureshi et al. COL1A1 Sp1 polymorphism predicts response of femoral neck bone density to cyclical etidronate therapy. Calcif Tissue Int. 2002 Mar,70(3):158-63. Epub 2002 Feb 19.

VDR - Vitamin D (1,25- dihydroxyvitamin D3) receptor (rs1544410)

Das Vitamin D Rezeptorprotein (VDR) ist der wichtigste Regulator des Kalzium- und Knochenstoffwechsels. Vitamin D kontrolliert ausserdem eine Vielzahl von wichtigen Funktionen wie Kalziumaufnahme, Knochenwachstum und die Produktion von Hormonen. Ein Defekt in diesem Gen führt u.a. zu einer Veränderung der Knochendichte.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	35%	Schutz vor Osteoporose (OR: 0.61) Hormonersatztherapie ist effektiv zur Osteoporosevorsorge (nur für Frauen relevant) Raloxifen ist wenig effektiv zur Osteoporosebehandlung BIS-Phosphonat-Therapie ist effektiv
	A/G	43%	Erhöhtes Risiko für Osteoporose (OR: 1.26) BIS-Phosphonat-Therapie ist weniger effektiv
	A/A	22%	Erhöhtes Risiko für Osteoporose (OR: 1.78) BIS-Phosphonat-Therapie ist weniger effektiv

Literatur

Jia et al. Vitamin D receptor BsmI polymorphism and osteoporosis risk: a meta-analysis from 26 studies. Genet Test Mol Biomarkers. 2013 Jan,17(1):30-4.

Palomba et al. BsmI vitamin D receptor genotypes influence the efficacy of antiresorptive treatments in postmenopausal osteoporotic women. A 1-year multicenter, randomized and controlled trial. Osteoporos Int. 2005 Aug,16(8):943-52.

Palomba et al. Raloxifene administration in post-menopausal women with osteoporosis: effect of different BsmI vitamin D receptor genotypes. Hum Reprod. 2003 Jan,18(1):192-8.

ESR1 - Estrogen receptor 1 (rs2234693)

Östrogene haben durch die Regulation des Knochenstoffwechsels, Steuerung der optimalen Knochenmasse und Einschränkung des Knochenverlustes einen positiven Effekt auf das Menschliche Skelett. Defekte in diesem Gen können diese Effekte negativ beeinflussen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	C/C	15%	Kein erhöhtes Risiko für Osteoporose Hormonersatztherapie ist effektiv zur Osteoporosevorsorge (nur für Frauen relevant)
	C/T	51%	Erhöhtes Risiko für Osteoporose (OR: 2) Hormonersatztherapie ist wenig effektiv zur Osteoporosevorsorge (nur für Frauen relevant)
	T/T	34%	Erhöhtes Risiko für Osteoporose (OR: 4) Hormonersatztherapie ist wenig effektiv zur Osteoporosevorsorge (nur für Frauen relevant)

Literatur

Sonoda et al. Interaction between ESRα polymorphisms and environmental factors in osteoporosis. J Orthop Res. 2012 Oct,30(10):1529-34.

Wang et al. Susceptibility genes for osteoporotic fracture in postmenopausal Chinese women. J Bone Miner Res. 2012 Dec,27(12):2582-91

van Meurs JB et al. Association of 5' estrogen receptor alpha gene polymorphisms with bone mineral density, vertebral bone area and fracture risk. Hum Mol Genet. 2003 Jul 15,12(14):1745-54.

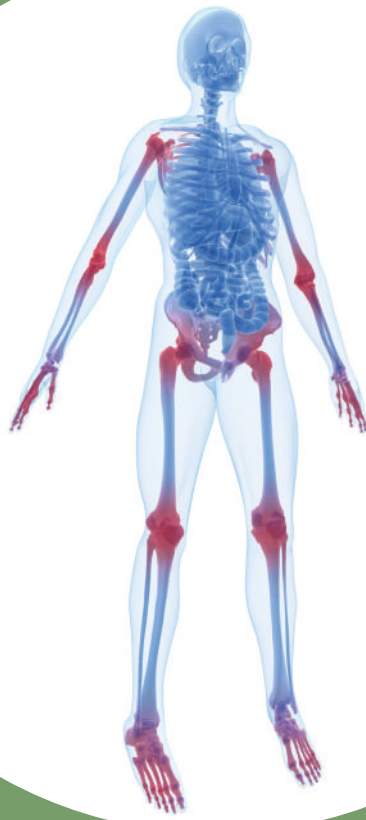
LCT - lactase (rs4988235)

Das LCT-Gen codiert für das Protein Laktase, ein Enzym welches im Dünndarm den Milchzucker (Laktose) spaltet, sodass dieser aufgenommen werden kann. Wenn im LCT-Gen ein Defekt vorliegt, kann die durch die Nahrung aufgenommene Laktose nicht oder nur unzureichend abgebaut werden. Man spricht von einer Laktoseintoleranz. Durch die Meidung von Milchprodukten kommt es meist zu einer reduzierten Kalziumaufnahme.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	55%	Normale Kalziumaufnahme durch die Nahrung
	T/C	36%	Normale Kalziumaufnahme durch die Nahrung
	C/C	9%	Reduzierte Kalziumaufnahme durch die Nahrung

Literatur

Koek et al. The T-13910C polymorphism in the lactase phlorizin hydrolase gene is associated with differences in serum calcium levels and calcium intake.



- ✓ Vorsorge
- Früherkennung
- ✓ Behandlung

JOINT SENSOR

Rheumatoide Arthritis: Prävention und effektivere
Behandlung von entzündlichen Gelenkerkrankungen

- Genetische Auswertung des angeborenen Krankheitsrisikos
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Genetisch angepasstes Ernährungs- und Vorsorgeprogramm
- Mikronährstoffempfehlung zur Prävention und Behandlung
- Analyse von 18+ Genvariationen mit Einfluss auf die Wirkung von über 34 relevanten Medikamenten
- Höherer Behandlungserfolg durch angepasste Therapie
- Ärztlich begleitetes Vorsorgeprogramm



Entzündliche Gelenkerkrankungen

Eine Vielzahl von Gelenkerkrankungen wird durch Fehlprogrammierungen im Immunsystem ausgelöst. Dabei erkennt das Immunsystem Teile der Gelenke fälschlicherweise als bakterielle Infektion und versucht, diese zu bekämpfen. Die Folge sind Immunsystem-Zellen, die in die Gelenke vordringen und dort eine Entzündung auslösen.

Diese Prozesse können zu Erkrankungen wie Arthritis, Bandscheibenbeschwerden oder Morbus Bechterew, bei welchem im Endstadium sogar die Wirbelkörper miteinander verschmelzen können, führen. Diese schwere Erkrankung betrifft schätzungsweise 1,6 Millionen Menschen in Deutschland und viele wissen aufgrund der anfänglich leichten Symptome nichts davon.

Die rheumatoide Arthritis kann schon in jungen Jahren auftreten. Dabei greift das Immunsystem durch eine (oft genetische) Fehlprogrammierung die Gelenkknorpel an und zerstört diese. In schlimmen Fällen kann das bis zur kompletten Entblössung der knöchernen Gelenkoberflächen führen, wobei die Knochen aneinander reiben.

Dieser Abrieb bewirkt, dass das Gelenk seine Funktion allmählich verliert. Patienten können sich immer schlechter bewegen, die Gelenke verformen sich und verlieren ihre Funktion. In schweren Fällen drohen Behinderungen und Invalidität.

Rheumatoide Arthritis ist nicht heilbar, aber je früher die Diagnose gestellt und die Erkrankung behandelt wird, umso besser lässt sich das Fortschreiten der Erkrankung verzögern.

Auch die Bandscheibendegeneration wird von Genen beeinflusst, obwohl sie keine typische entzündliche Erkrankung darstellt.





Relevante Gene für Gelenkerkrankungen

In der Wissenschaft wurden mehrere Gene und Polymorphismen identifiziert, die mit einem Risiko für Entzündungserkrankungen assoziiert sind. Durch Analyse dieser Polymorphismen lässt sich eine genetische Veranlagung für Entzündungserkrankungen der Gelenke feststellen. Die Analyse der Gene kam zu folgendem Ergebnis:

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
TNF-α	rs1800629	A>G	G/G	1	-	-	-
IL1A	rs1800587	C>T	C/C	1	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

Hier sehen Sie eine Zusammenfassung der Auswirkung, die die genetischen Variationen auf Ihre Gesundheit und Ihren Körper haben:

- Das Risiko für rheumatoide Arthritis liegt unter dem Bevölkerungsdurchschnitt
- Das Risiko für Bandscheibendegeneration ist nicht erhöht

Risiko für rheumatoide Arthritis

NORMAL

ERHÖHT



Risiko für Bandscheibendegeneration

NORMAL

ERHÖHT





Prävention

Bei Ihnen sind alle getesteten Gene in Ordnung und Sie haben somit kein erhöhtes Risiko, an Gelenkerkrankungen wie Arthritis oder Bandscheibendegeneration zu erkranken.

Für Sie sind also keine besonderen Vorsorgemaßnahmen oder Präventionsprogramme notwendig, da Ihr Risiko lediglich dem der Allgemeinbevölkerung entspricht.

Sollten Sie dennoch Gelenksbeschwerden haben, sprechen Sie mit Ihrem Arzt, um die Ursache Ihrer Beschwerden zu diagnostizieren und richtig behandeln zu lassen.

Werden Gelenkerkrankungen früh genug erkannt, lässt sich der Verlauf mit den heutigen Behandlungsmethoden bei der Mehrzahl der Patienten positiv beeinflussen. Beschwerden wie Entzündung und Schmerzen sind dann gut kontrollierbar. Das Engagement des Patienten bestimmt aber den Erfolg der Behandlung maßgeblich mit.



Auswirkung auf relevante Medikamente

Das genetische Profil hat folgende Auswirkungen auf Medikamente, die für Gelenkerkrankungen infrage kommen. Diese Angaben sollten als mögliche Warnung vor Nebenwirkungen gelten und Ihrem Arzt dabei helfen, die richtige Dosis zu wählen.

Entzündungshemmer (Antirheumatikum)					
Medikamente zur Behandlung von Gelenkerkrankungen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
aceclofenac	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
budesonide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
celecoxib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
dexamethasone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
diclofenac	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
flurbiprofen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hydrocortisone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ibuprofen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
indomethacin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lornoxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
meloxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
naproxen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
piroxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sulfasalazine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
suprofen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tenoxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Schmerzmittel (Analgetikum)					
Schmerzmittel	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
alfentanil	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam
buprenorphine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
codeine (FDA!)	verm. stärker	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
enflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
fentanyl	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam
halothane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hydrocodone	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
isoflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
levacetylmethadol	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lidocaine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methadone	Normal	~90%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methoxyflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
oxycodone	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
paracetamol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
phenacetin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ropivacaine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sevoflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tramadol (FDA!)	verm. stärker	~40%	Häufiger	~50%	Ratsam
zolmitriptan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Dosierempfehlungen für den Arzt: ~100% (einfach normal dosieren), ~20% (Bei geringer Dosis beginnen und wenn nötig unter Überwachung erhöhen.), 0% (Wenn möglich, Alternativpräparat verwenden.), 200% (Bei normaler 100%-Dosierung beginnen und wenn nötig, auf bis zu 200% erhöhen.)

***Die richtige Wahl und Dosis der Medikamente liegen immer im Verantwortungsbereich des Arztes. Entscheiden Sie niemals selbst ein Medikament abzusetzen oder in der Dosis zu ändern!**



Joint Sensor

TNF-α - tumor necrosis factor α (TNF superfamily, member 2) (rs1800629)

Der Tumornekrosefaktor (TNF oder TNF-α) ist ein Zytokin des menschlichen Immunsystems und regelt die Aktivität von Immunzellen. TNF reguliert Apoptose, Zellproliferation, Zelldifferenzierung und die Ausschüttung verschiedener Zytokine. Der Polymorphismus rs1800629 führt zu einer stark gesteigerten TNFa Expression und damit zu einer erhöhten Entzündungskapazität.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	67%	Kein erhöhtes Risiko für Rheumatoide Arthritis
	G/A	31%	Erhöhtes Risiko für Rheumatoide Arthritis (OR: 2.9)
	A/A	2%	Erhöhtes Risiko für Rheumatoide Arthritis (OR: 7.29)

Literatur

Dayer et al. The pivotal role of interleukin-1 in the clinical manifestations of rheumatoid arthritis. Rheumatology 2003,42(Suppl. 2):ii3–ii10

Goldring et al. Pathogenesis of bone and cartilage destruction in rheumatoid arthritis. Rheumatology 2003,42(Suppl. 2):ii11–ii16

Oregón-Romero et al. Tumor necrosis factor alpha-308 and -238 polymorphisms in rheumatoid arthritis. Association with messenger RNA expression and sTNF-alpha. J Investig Med. 2008 Oct,56(7):937-43.

IL1A - interleukin 1 alpha (rs1800587)

Das Interleukin-1-Gencluster auf Chromosom 2 beinhaltet die Gene für IL1A und IL1B. Liegt bei diesen Polymorphismen (rs1800587 und rs1143634) das T-Allel vor, kommt es zu einer gesteigerten IL-1-Synthese und damit zu einer gesteigerten Entzündungskapazität.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	7%	Erhöhtes Risiko für Rheumatoide Arthritis (OR: 1.36) Erhöhtes Risiko für die degenerative Bandscheibenerkrankung (OR: 7.87)
	T/C	36%	Erhöhtes Risiko für Rheumatoide Arthritis (OR: 1.17) Erhöhtes Risiko für die degenerative Bandscheibenerkrankung (OR: 1.31)
X	C/C	57%	Kein erhöhtes Risiko für Rheumatoide Arthritis

Literatur

Virtanen et al. Occupational and genetic risk factors associated with intervertebral disc disease. Spine (Phila Pa 1976). 2007 May 1,32(10):1129-34.

Dayer et al. The pivotal role of interleukin-1 in the clinical manifestations of rheumatoid arthritis. Rheumatology 2003,42(Suppl. 2):ii3–ii10

Goldring et al. Pathogenesis of bone and cartilage destruction in rheumatoid arthritis. Rheumatology 2003,42(Suppl. 2):ii11–ii16



- Vorsorge
- ✓ Früherkennung
- ✓ Behandlung

GLUTEN SENSOR

Früherkennung und Ernährungsanpassung für
Beschwerdefreiheit

- Klassifizierung als „Risikogruppe“ oder „Kein-Risiko Gruppe“
- Sofortiges Erkennen erster Symptome
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Anpassen der Ernährung für vollkommene Beschwerdefreiheit
- Schutz vor teils tödlichen Folgekrankheiten
- Ärztlich begleitetes Handlungsprogramm



Gluten-Intoleranz

Die Gluten-Intoleranz, auch einheimische Sprue oder Zöliakie genannt, ist eine häufig verbreitete Nahrungsmittel-Unverträglichkeit, die in Europa etwa eine Person von 120 betrifft. Die Gluten-Intoleranz kann in der Regel in jedem Lebensalter auftreten, ist in zwei Lebensphasen aber meist besonders aggressiv: Die erste Phase tritt häufig im Säuglingsalter, während der Umstellung von Milch auf feste Nahrung auf, die zweite entwickelt sich dann etwa im 4. Lebensjahrzehnt. Auffällig ist, dass Frauen häufiger betroffen sind als Männer.

95% der Gluten-Unverträglichkeiten werden durch einen vererbten Defekt in zwei bestimmten Genen, die an der Funktion des Immunsystems beteiligt sind, ausgelöst. Sind diese Gene defekt, löst das Getreideeiweiss Gluten, das in vielen Nahrungsmitteln enthalten ist, im Darm eine Reaktion des Immunsystems aus: Es versucht, das Gluten wie eine bakterielle Infektion zu bekämpfen. Dies führt zu einer chronischen Entzündung sowie letztendlich einer Beschädigung der Dünndarmschleimhaut und somit zu einer Vielzahl weiterer Symptome, wie etwa Durchfall, Appetitlosigkeit und Gewichtsverlust, bis hin zu Unterernährung, Müdigkeit und gelegentlichem Erbrechen. Bei Säuglingen und Kleinkindern kann dies ausserdem zu Wachstumsstörungen führen. Die Symptome können so weitläufig sein (z. B. juckender Hautausschlag mit Bläschen = Dermatitis herpetiformis), dass sie vordergründig gar nichts mehr mit dem Verdauungstrakt zu tun haben, was die Diagnose auf Gluten-Intoleranz erheblich erschwert.

Es treten auch häufig Begleiterkrankungen, wie Diabetes mellitus Typ-1, Anämie und Osteoporose sowie Folgekrankheiten, wie die Laktose-Unverträglichkeit auf. Wird die Krankheit über mehrere Jahre hinweg nicht diagnostiziert oder wird keine glutenfreie Diät geführt, kann dies zu immer grösserer Beschädigung des Darms und in Einzelfällen

sogar zu Tumoren in verschiedenen Teilen des Körpers führen. Bleibt die Erkrankung un erkannt und unbehandelt, endet sie für 12% der Betroffenen tödlich, ein Risiko, das sich bei richtiger Behandlung und Vorsorge in den meisten Fällen wieder normalisiert. Durch die Beschädigung der Darmzotten werden ausserdem wichtige Nährstoffe nicht richtig aufgenommen, was zu Vitamin- und Mineralmangel führen kann. Deswegen ist es für Betroffene wichtig, auf eine ausgewogene, glutenfreie Diät zu achten und entsprechende Nahrungsergänzungsmittel zu verwenden.

Die Gluten-Intoleranz ist nach heutigem Stand der Medizin nicht heilbar und das Prinzip der Behandlung besteht in einer lebenslangen glutenfreien Diät, wobei sich die Darmschleimhaut in der Regel wieder regeneriert und die Symptome meist vollkommen verschwinden. Betroffene sollten sich deshalb mit der Liste glutenhaltiger Nahrungsmittel vertraut machen und auf die Zutatenliste auf den Verpackungen von Nahrungsmitteln achten. In seltenen Fällen sprechen Betroffene nicht auf die Diät an. In diesen Fällen ist es möglich, auch medikamentös einzugreifen. Obwohl die Gluten-Intoleranz ein weit verbreitetes Problem darstellt, wird sie aufgrund ihrer mangelnden Bekanntheit und der Weitläufigkeit der Symptome nur selten richtig diagnostiziert und in der Regel für

allgemeine Verdauungsprobleme gehalten. Dieser Gentest ist so wertvoll, da er Ihnen hilft, Ihr erhöhtes Risiko zu erkennen und ggf. Ihre Ernährung so umzustellen, dass weitere Beschwerden vermieden und besonders schwere Folgekrankheiten verhindert werden können.



Die Genetik der Gluten-Intoleranz

Die Entwicklung der Gluten-Intoleranz/Zöliakie ist zu einem grossen Teil auf das Vorhandensein bestimmter Polymorphismen angewiesen. Die Analyse dieser Polymorphismen kam zu folgendem Ergebnis:

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
HLA DQ2.5	rs2187668	HLA DQ2.5	G/G	-	-	PROTEKTIV	-
HLA DQ8	rs7454108	HLA DQ8	T/T	-	-	PROTEKTIV	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

Im Fall der Gluten-Intoleranz ist eine bestimmte Genkonstellation erforderlich, damit die Erkrankung entstehen kann. Personen mit keinem genetischen Risiko sind somit mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit vor der Entstehung der Erkrankung geschützt. Liegt jedoch die genetische Voraussetzung für die Erkrankung vor, bedeutet dies noch nicht, dass die Gluten-Intoleranz vorliegt, sondern nur, dass Sie zu einer Risikogruppe gehören. Ist dies der Fall, sollte stets auf Symptome geachtet werden, um die mögliche Entstehung der Erkrankung sofort zu erkennen und durch eine angepasste Ernährung zu verhindern.

Hier sehen Sie eine Zusammenfassung der Auswirkung, die die genetischen Variationen auf Ihre Gesundheit und Ihren Körper haben:

- Die genetische Voraussetzung für Gluten-Intoleranz ist nicht gegeben
- Das Risiko einer Gluten-Intoleranz ist nicht erhöht

Risiko einer Gluten-Intoleranz





Prävention

Bei Ihnen sind beide getesteten Gene in Ordnung und Sie sind somit, basierend auf diesem Gentest, keinem erhöhten Risiko ausgesetzt, an der Glutenunverträglichkeit zu leiden. Für Sie sind also keine besonderen Vorsorgemassnahmen oder glutenfreie Diäten nötig und die folgenden Bereiche dienen lediglich zu Ihrer Information.

Für Betroffene dieses Gendefekts ist eine bewusste Ernährung sehr wichtig, um die möglichen Beschwerden, die mit glutenhaltigen Lebensmitteln verbunden sind, zu vermeiden. Bei Einhaltung einer glutenfreien Diät kann für Betroffene in der Regel vollkommene Beschwerdefreiheit erreicht werden. Außerdem können durch eine kontrollierte Diät auch die bereits entstandenen Beschädigungen des Darmgewebes heilen, die normale Beschaffenheit des Dünndarms wiederhergestellt und weitere Komplikationen vermieden werden.

Bei den empfohlenen Ernährungsplänen geht es deshalb in erster Linie darum, den Konsum von Getreideeiweiß (Gluten) zu reduzieren und wenn möglich, sogar vollkommen darauf zu verzichten. Daher ist es für Betroffene wichtig, sich mit allen potenziellen Gluten-Quellen vertraut zu machen. Auftreten und Ausmaß der Symptome einer Gluten-Unverträglichkeit sind von Person zu Person verschieden und meist davon abhängig, wie sehr der Dünndarm bereits geschädigt ist. Personen, die schon bei sehr geringen Gluten-Mengen Beschwerden bekommen, müssen in der Regel eine lebenslange glutenfreie Diät einhalten. Für diese Personen ist es besonders wichtig, sich mit einer detaillierten Liste glutenhaltiger Lebensmittel vertraut zu machen. Wird der Dünndarm durch Gluten in der Nahrung gereizt, können wichtige Nährstoffe wie Vitamine und Mineralstoffe nicht richtig aufgenommen werden. Deshalb ist es für Betroffene der Gluten-Unverträglichkeit wichtig, darauf zu achten, dass dem Körper ausreichend Vitamine und Mineralstoffe zugeführt werden.

In den meisten Fällen ermöglicht eine glutenfreie Diät eine Linderung der Beschwerden, die bei strikter Einhaltung des Ernährungsplans vollkommen verschwinden. Personen, bei denen die Diät keine Wirkung zeigt, müssen sich in ärztliche Behandlung begeben, da eine andere Erkrankung die Ursache sein könnte und zusätzlich eine medikamentöse Behandlung erfolgen muss. Als eine Nebenerscheinung der Gluten-Unverträglichkeit kann es ebenso zu einer Laktose-Unverträglichkeit kommen, bei der Milch und Milchprodukte gemieden werden sollten. Bei einer längeren glutenfreien Diät kann sich das Darmgewebe meistens allerdings so gut erholen, dass Milch und bestimmte Milchprodukte wieder normal vertragen werden. Bei Verdacht einer Gluten-Unverträglichkeit, sollte dies auch ärztlich nachgeprüft werden. Hierzu gibt es verschiedene Möglichkeiten, wie die Untersuchung des Darms und der Nachweis von bestimmten Antikörpern im Blut.



Gluten Sensor

HLA DQ 2.5 (rs2187668)

Das humane Leukozytenantigen-System (HLA System) ist eine Gruppe von Genen, die für das Immunsystem eine zentrale Rolle spielen. Es wurde gezeigt, dass gewisse Polymorphismen bei allen Meschen mit Zöliakie vorkommen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	84%	Glutenintoleranz/Zöliakie praktisch ausgeschlossen wenn nicht andere Risiko-Genvarianten vorliegen
	A/G	15%	Die genetische Voraussetzung für Gluten-Intoleranz ist gegeben
	A/A	1%	Die genetische Voraussetzung für Gluten-Intoleranz ist gegeben

Literatur

Monsuur et al. Effective Detection of Human Leukocyte Antigen Risk Alleles in Celiac Disease Using Tag Single Nucleotide Polymorphisms. PLoS One. 2008 May 28;3(5):e2270.

Wolters et al. Genetic background of celiac disease and its clinical implications. Am J Gastroenterol. 2008 Jan,103(1):190-5.

Louka et al. A collaborative European search for non-DQA1*05-DQB1*02 celiac disease loci on HLA-DR3 haplotypes: analysis of transmission from homozygous parents. Hum Immunol. 2003 Mar,64(3):350-8.

HLA DQ 8 (rs7454108)

Das humane Leukozytenantigen-System (HLA System) ist eine Gruppe von Genen, die für das Immunsystem eine zentrale Rolle spielen. Es wurde gezeigt, dass gewisse Polymorphismen bei allen Meschen mit Zöliakie vorkommen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	67%	Glutenintoleranz/Zöliakie praktisch ausgeschlossen wenn nicht andere Risiko-Genvarianten vorliegen
	C/T	30%	Die genetische Voraussetzung für Gluten-Intoleranz ist gegeben
	C/C	3%	Die genetische Voraussetzung für Gluten-Intoleranz ist gegeben

Literatur

Monsuur et al. Effective Detection of Human Leukocyte Antigen Risk Alleles in Celiac Disease Using Tag Single Nucleotide Polymorphisms. PLoS One. 2008 May 28;3(5):e2270

Wolters et al. Genetic background of celiac disease and its clinical implications. Am J Gastroenterol. 2008 Jan,103(1):190-5.

Louka et al. A collaborative European search for non-DQA1*05-DQB1*02 celiac disease loci on HLA-DR3 haplotypes: analysis of transmission from homozygous parents. Hum Immunol. 2003 Mar,64(3):350-8.



- Vorsorge
- ✓ Früherkennung
- ✓ Behandlung

LACTOSE SENSOR

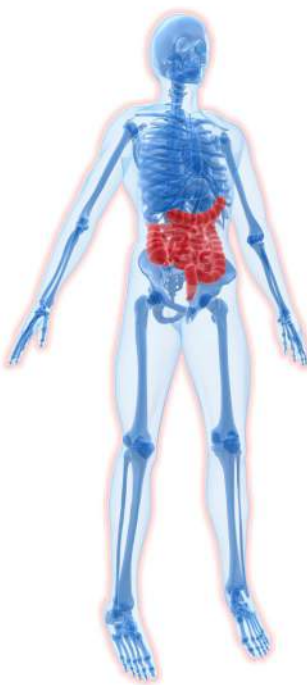
Früherkennung und Ernährungsanpassung für
Beschwerdefreiheit

- Genetische Auswertung des angeborenen Risikos
- Analyse der relevanten Genvariation
- Sofortiges Erkennen erster Symptome
- Anpassen der Ernährung für vollkommene Beschwerdefreiheit
- Ärztlich begleitetes Handlungsprogramm



Laktose-Intoleranz

Milchzucker-Unverträglichkeit, auch Laktose-Intoleranz genannt, ist unter der europäischen Bevölkerung die am weitesten verbreitete Nahrungsmittel-Unverträglichkeit; etwa jeder 4. bis 6. Europäer ist davon betroffen. Milchzucker muss nach dem Verzehr im Darm von dem Enzym Laktase gespalten werden, bevor er ins Blut aufgenommen werden kann. Dieses Enzym wird von Kindesalter an im Darm produziert, weil Neugeborene darauf angewiesen sind, die Muttermilch verwerten und verdauen zu können. Mit zunehmendem Alter bereitet sich der Körper von Kindern darauf vor, andere Lebensmittel zu verdauen und die Gene, die für die Produktion des Enzyms zuständig sind, werden allmählich abgeschaltet.



Somit wird ein Säugling, der Milchzucker verwerten kann, über die Jahre hinweg immer intoleranter gegen Laktose (Milchzucker), bis der Körper den Milchzucker schliesslich gar nicht mehr verwerten kann und es bei dessen Konsum zu einer Vielzahl von Beschwerden kommt. Nicht verwerteter Milchzucker bildet nämlich eine hervorragende Nährstoffquelle für Darmbakterien, welche sich rasch vermehren und den Zucker zu Fett-, Milch- und Essigsäuren, sowie verschiedenen Gasen vergären. Dieser Prozess führt zu

verschiedenen Symptomen, die von Person zu Person unterschiedlich stark ausgeprägt sein können. Dazu gehören Verdauungsprobleme, wie Blähungen, Krämpfe und Durchfall sowie eine Reihe von unspezifischen Beschwerden, wie Müdigkeit oder Hautprobleme.

Ursprünglich stellte Laktose-Intoleranz den Normalzustand dar und stammt aus einer Zeit, als die Menschen zu Milch als Nahrungsmittel noch keinen Zugang durch Landwirtschaft und Viehzucht hatten. Mit zunehmender Viehzucht breiteten sich auch Gendefekte immer weiter aus, die das Abschalten der Gene verhinderten, die für die Enzymproduktion zuständig sind. Dies führte zunehmend dazu, dass auch Erwachsene Milchzucker verdauen können: Heutzutage können etwa 5 von 6 Europäern problemlos Milch zu sich nehmen. Da so viele Europäer Milchzucker vertragen, geht man in diesem Fall nun vom Normalzustand aus, während die Personen, die keinen Milchzucker vertragen als Betroffene einer Nahrungsmittel-Intoleranz gelten. Deshalb sprechen wir auch in dieser Beratung von einem Gendefekt, wenn eine Laktose-Intoleranz besteht.

Das Prinzip der Behandlung bei Milchzucker-Intoleranz beruht auf einer Milchzucker-freien Diät, durch die man vollkommene

Beschwerdefreiheit erreichen kann. Deshalb wird Laktose-intoleranten Personen empfohlen, sich mit den Lebensmitteln, die Milchzucker enthalten, vertraut zu machen. Leider wird eine Laktose-Intoleranz oft über Jahre hinweg nicht erkannt, weil die Schwere der Symptome von der Menge des verzehrten Milchzuckers abhängig ist und die Beschwerden oft als generelle Verdauungsverstimmungen fehlinterpretiert werden. Deshalb ist ein Gentest zur Feststellung einer möglichen Laktose-Intoleranz hilfreich, um eine persönliche Unverträglichkeit abzuklären und weitere Komplikationen zu vermeiden.



Relevante Gene für Laktose-Intoleranz

Mehr als 99% der Laktose-Intoleranz-Fälle werden durch eine genetische Variation im LCT/MCM6 Gen ausgelöst. Ist die genetische Variation für Laktose-Intoleranz in doppelter Ausführung vorhanden, wird sich im Laufe des Lebens mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit die Laktoseintoleranz entwickeln. Wann und wie stark die Symptome auftreten ist jedoch von anderen Faktoren wie der Umwelt abhängig. Die Analyse der relevanten Polymorphismen kam zum folgenden Ergebnis:

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
LCT	rs4988235	T>C	T/T	-	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

- Das Risiko für Laktose-Intoleranz ist nicht erhöht
- Die tägliche Kalziumaufnahme ist durchschnittlich

Risiko einer Laktose-Intoleranz



Ihre typische Kalziumaufnahme





Prävention

Bei Ihnen sind die getesteten Gene in Ordnung und somit haben Sie kein erhöhtes Unverträglichkeitsrisiko gegenüber dem Milchzucker: Laktose. Für Sie sind also keine besonderen Vorsorgemassnahmen oder eine laktosefreie Ernährung nötig.

Sollten Sie dennoch an Beschwerden leiden wäre es ratsam, dies mit Ihrem Arzt zu besprechen, um eine Diagnose der Ursache zu ermöglichen.



Lactose Sensor

LCT - lactase (rs4988235)

Das LCT-Gen codiert für das Protein Laktase, ein Enzym welches im Dünndarm den Milchzucker (Laktose) spaltet, sodass dieser aufgenommen werden kann. Wenn im LCT-Gen ein Defekt vorliegt, kann die durch die Nahrung aufgenommene Laktose nicht oder nur unzureichend abgebaut werden. Man spricht von einer Laktoseintoleranz. Durch die Meidung von Milchprodukten kommt es meist zu einer reduzierten Kalziumaufnahme.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	T/T	55%	Kein erhöhtes Risiko für Laktoseintoleranz Normale Kalziumaufnahme durch die Nahrung
	C/T	36%	Kein erhöhtes Risiko für Laktoseintoleranz Normale Kalziumaufnahme durch die Nahrung
	C/C	9%	Sehr hohes Risiko für Laktoseintoleranz im Laufe des Lebens Reduzierte Kalziumaufnahme durch die Nahrung

Literatur

Enattah et al. Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. Nat Genet. 2002 Feb,30(2):233-7.

Rasinerä et al. Transcriptional downregulation of the lactase (LCT) gene during childhood. Gut. Nov 2005, 54(11): 1660–1661.

- Vorsorge
- ✓ Früherkennung
- ✓ Behandlung



IBD SENSOR

Morbus Crohn frühzeitig erkennen und richtig behandeln

- Abschätzen des Risikos für Morbus Crohn
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Sofortiges Erkennen der ersten Symptome
- Angepasste Ernährungsempfehlung für Symptommelinderung



Morbus Crohn

Die entzündliche Darmerkrankung, auch Morbus Crohn (nach dem Entdecker Burill Bernhard Crohn) genannt, ist eine meist chronische, in Schüben verlaufende Darmerkrankung, die den gesamten Verdauungstrakt von Mund bis After betreffen kann. Dabei bilden sich durch eine anormale Reaktion des Immunsystems Entzündungsherde an meist verschiedenen Stellen des Darms, welche zu einer Vielzahl von Verdauungsproblemen, wie Durchfall und Krämpfe führen können. Die Entzündungen treten gehäuft in den Regionen des Dick- und Dünndarms und in selteneren Fällen in Mund und Speiseröhre auf. Durch die andauernde Entzündung wird das Darmgewebe zunehmend geschädigt.

Etwa einer von 700 Europäern leidet an dieser entzündlichen Darmerkrankung (Morbus Crohn) und ein Teil der Krankheitsfälle wird durch einen vererbten Fehler im Darm-Gen 1 (NOD2), das an der Funktion des Immunsystems beteiligt ist, ausgelöst. Die Krankheit scheint ausserdem in zwei verschiedenen Altersgruppen gehäuft aufzutreten. So betrifft ein Grossteil der Neuerkrankungen Personen im Alter von 16-35 sowie Personen, die älter als 60 sind.

Die Krankheit verläuft in Schüben und somit wechseln Perioden von absoluter Beschwerdefreiheit mit Phasen von gehäuften Symptomen unterschiedlichen Schweregrades und Dauer ab. In manchen Fällen kann diese Erkrankung auch chronisch aktiv sein. Da anfangs meist nur Verdauungsverstimmungen auftreten, die wieder vollkommen verschwinden, werden viele Erkrankungsfälle erst Jahre nach den ersten Anzeichen diagnostiziert. Dadurch bleibt die Krankheit unbehandelt und führt zu einer Vielzahl von Beschwerden, welche durch eine richtige Therapie gelindert werden können.

Die Ursache der Krankheit ist noch nicht vollständig geklärt. Das Wissen um diese Erkrankung kann eine Therapie ermöglichen, welche derzeit eine Bekämpfung der

Symptome und eine Linderung der Immunreaktion durch immunsuppressive Medikamente beinhaltet. Dabei sind die Ziele einer Therapie, die Schübe zu behandeln, weitere Schübe zu verhindern und die entstandenen Komplikationen wie Stenosen, Fisteln und Perforation des Darmgewebes zu behandeln. Dies kann in den meisten Fällen eine erhebliche Verbesserung der Lebensqualität des Betroffenen bedeuten. Da viele Fälle zu spät diagnostiziert werden, ist dieser Gentest für Personen mit wiederkehrenden Verdauungsproblemen sinnvoll, weil dadurch ein erhöhtes Risiko, an der entzündlichen Darmerkrankung zu erkranken, erkannt und die richtige Diagnose gestellt werden kann.



Relevante Gene für Morbus Crohn

Die analysierten Gene haben Einfluss auf das Risiko für die entzündlichen Darmerkrankungen Morbus Crohn und Colitis ulcerosa. Für diese Erkrankungen gibt es keine vollkommen effektiven Vorsorgemaßnahmen, aber durch eine richtige Diagnose und ärztliche Betreuung lassen sich die Beschwerden um ein Vielfaches reduzieren. Der Hauptnutzen dieser Genanalyse besteht also darin zu erfahren, dass man zu den Risikopersonen gehört. Bei Beachtung der ersten Symptome lässt sich so die Erkrankung diagnostizieren und ein langer Leidensweg bis zur richtigen Diagnose und Behandlung bleibt Ihnen erspart. Sollten sich diese Erkrankungen entwickeln, lassen sie sich durch eine angepasste Ernährung und eine pharmakogenetisch angepasste medikamentöse Therapie gut behandeln.

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
NOD2	rs2066844	C>T	C/C	1	-	-	-
NOD2	rs2066845	G>C	G/G	1	-	-	-
NOD2	rs2066847	del>C	del/del	1	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

Hier sehen Sie eine Zusammenfassung der Auswirkung, die die genetischen Variationen auf Ihre Gesundheit und Ihren Körper haben:

- Das Risiko an Morbus Crohn oder Colitis ulcerosa zu erkranken ist nicht erhöht.

Risiko für entzündliche Darmerkrankungen

NIEDRIG

SEHR HOCH





Prävention

Aufgrund Ihres genetischen Profils haben Sie kein erhöhtes Risiko an Morbus Crohn zu erkranken.

Für Sie sind also keine besonderen Vorsorge- oder ärztliche Beobachtungsmassnahmen nötig, da Ihr Risiko etwa dem der Allgemeinbevölkerung entspricht.



Auswirkung auf relevante Medikamente

Das genetische Profil hat folgende Auswirkungen auf Medikamente, die für Morbus Crohn und assoziierte Erkrankungen in Frage kommen. Diese Angaben sollten als mögliche Warnung vor Nebenwirkungen gelten und Ihrem Arzt dabei helfen, die richtige Dosis zu wählen.

Entzündungshemmer (Antirheumatikum)					
Medikamente zur Behandlung von IBD	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
sulfasalazine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
budesonide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Dosierempfehlungen für den Arzt: ~100% (einfach normal dosieren), ~20% (Bei geringer Dosis beginnen und wenn nötig unter Überwachung erhöhen.), 0% (Wenn möglich, Alternativpräparat verwenden.), 200% (Bei normaler 100%-Dosierung beginnen und wenn nötig, auf bis zu 200% erhöhen.)

***Die richtige Wahl und Dosis der Medikamente liegen immer im Verantwortungsbereich des Arztes. Entscheiden Sie niemals selbst ein Medikament abzusetzen oder in der Dosis zu ändern!**



IBD Sensor

NOD2 - nucleotide-binding oligomerization domain containing 2 (rs2066844)

NOD2 (Nucleotide-binding oligomerization domain-containing protein 2) ist ein Rezeptor-Protein, welches bakterielle Moleküle erkennt und den NF-κB Signalweg aktiviert. Dieser ist Teil der Immunantwort. NOD2 wurde als erstes Crohn-assoziiertes Gen identifiziert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	1%	Erhöhtes Risiko für Morbus Crohn (OR: 2.52)
	T/C	4%	Erhöhtes Risiko für Morbus Crohn (OR: 1.59)
X	C/C	95%	Kein erhöhtes Risiko für Morbus Crohn

NOD2 - nucleotide-binding oligomerization domain containing 2 (rs2066845)

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	98%	Kein erhöhtes Risiko für Morbus Crohn
	G/C	1%	Erhöhtes Risiko für Morbus Crohn (OR: 1.98)
	C/C	1%	Erhöhtes Risiko für Morbus Crohn (OR: 3.92)

NOD2 - nucleotide-binding oligomerization domain containing 2 (rs2066847)

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	C/C	1%	Erhöhtes Risiko für Morbus Crohn (OR: 15)
	del/C	1%	Erhöhtes Risiko für Morbus Crohn (OR: 11)
X	del/del	98%	Kein erhöhtes Risiko für Morbus Crohn

Literatur

Jung et al. Genotype/phenotype analyses for 53 Crohn's disease associated genetic polymorphisms. PLoS One. 2012,7(12):e52223.

Hugot et al. Association of NOD2 leucine-rich repeat variants with susceptibility to Crohn's disease. Nature. 2001 May 31,411(6837):599-603.

Glas et al. The NOD2 single nucleotide polymorphisms rs2066843 and rs2076756 are novel and common Crohn's disease susceptibility gene variants. PLoS One. 2010 Dec 30,5(12):e14466.

Yazdanyar et al. Penetrance of NOD2/CARD15 genetic variants in the general population. CMAJ. 2010 Apr 20,182(7):661-5.



- ✓ Vorsorge
- ✓ Früherkennung
- Behandlung

GLAUCOMA SENSOR

Augenkrankheit Glaukom (Grüner Star)
frühzeitig erkennen und richtig behandeln

- Genetische Abschätzung des angeborenen Glaukom-Risikos
- Wichtige Hinweise zur Früherkennung für Betroffene
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Einfache und effektive Behandlung bei frühzeitiger Diagnose
- Erhöhter Schutz gegen eine der häufigsten Erblindungsursachen



Grüner Star

Der Grüne Star, auch Glaukom genannt, ist eine häufig vorkommende Augenkrankheit und gehört zu den häufigsten Erblindungsursachen weltweit. Es wird geschätzt, dass in Deutschland derzeit 500.000 Personen, teils unwissentlich, an der Krankheit leiden und etwa 10% daran erblinden werden.

Obwohl die Krankheit mit Augentropfen leicht und effektiv behandelbar ist, wissen die meisten Menschen nichts von ihrer Erkrankung, da sich die Symptome schleichend entwickeln und meist erst im fortgeschrittenen Stadium bemerkbar machen. So bleiben die meisten Fälle für lange Zeit unbehandelt und führen zur Schädigung des Sehnervs und in schlimmen Fällen zur vollkommenen Erblindung.

Im Inneren des menschlichen Auges findet ein ständiger Fluss von klarer Flüssigkeit statt. Diese wird im hinteren Ende des Augapfels produziert und fließt im vorderen Teil durch Ventile ab. Durch die Regulierung zwischen Produktion und Abfluss entsteht der Augendruck, der für die Form und Funktion des Auges wichtig ist.

Vor einiger Zeit wurde ein Gen identifiziert, das bei der Funktion der Ablassventile eine wichtige Rolle spielt. Ungünstige genetische Variationen können die Funktion der Ventile stören und die produzierte Flüssigkeit kann nicht mehr ungehindert abfließen. Dies führt zu allmählich steigendem Augendruck, der immer stärker auf die feinen Blutgefäße, die den Sehnerv mit Sauerstoff und Nährstoffen versorgen, presst und somit den Blutfluss zunehmend behindert. Hält dieser Zustand an, beginnen die Augennerven zuerst am äußersten Gesichtsfeld allmählich abzustarben, bis es in den schlimmsten Fällen zur vollkommenen Erblindung kommt.

Das Gehirn kombiniert das Bild von beiden Augen und gleicht auf diese Weise die ersten Sichtfeldbeeinträchtigungen erfolgreich aus.

Wenn jedoch das Sichtfeld beider Augen bereits so weit beeinträchtigt ist, dass beispielsweise einzelne Treppen oder Teile von gelesenen Wörtern übersehen werden oder Schwierigkeiten beim Autofahren entstehen, wird die Krankheit in vielen Fällen das erste Mal diagnostiziert. Zu diesem Zeitpunkt sind die Sehnerven jedoch schon stark geschädigt, was in den meisten Fällen zu einer dauerhaften Beeinträchtigung des Sichtfeldes oder zur vollkommenen Erblindung führt.

Nach der Diagnose konzentriert sich die Behandlung darauf, den Augendruck zu senken und ein weiteres Absterben von Nervenzellen und somit den weiteren Verlauf der Krankheit zu verhindern. Bereits geschädigte Nervenzellen werden dadurch jedoch nicht wiederhergestellt.

Vorsorge-Gen tests für Grünen Star sind deshalb so empfehlenswert, weil dadurch das persönliche Risiko an Grünem Star zu erkranken, erkannt wird. Bei Bedarf lässt sich darauf ein ärztliches Beobachtungsprogramm beginnen, welches sicherstellt, dass erste Anzeichen der Krankheit sofort erkannt und richtig behandelt werden.



Relevante Gene für Grüner Star

In der Wissenschaft wurde bisher ein Gen identifiziert, das einen Einfluss auf die Funktion der Ablassventile im Auge hat. Da die Krankheit schleichend entsteht und bis zum Auftreten erster Sehstörungen bereits bis zu 95 % der Sehzellen abgestorben sind, ist es besonders wichtig, die Krankheit frühzeitig zu erkennen. Der Hauptnutzen dieser Genanalyse ist somit das Erkennen des eigenen Risikos zusammen mit früheren und genaueren Augenuntersuchungen.

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
LOXL1	rs3825942	T>C	T/T	1	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

Hier sehen Sie eine Zusammenfassung der Auswirkung, die die genetischen Variationen auf Ihre Gesundheit und Ihren Körper haben:

- Das Risiko für Grünen Star ist nicht erhöht.
- Normale Augenuntersuchungen sind bei Ihnen ausreichend.

Risiko für Grünen Star





Prävention

Aufgrund Ihres genetischen Profils haben Sie kein erhöhtes Risiko an Glaukom zu erkranken. Für Sie sind also keine weiteren Vorsorgemaßnahmen, die über die allgemeinen Regeln eines gesunden Lebens hinausgehen nötig, da Ihr Risiko anhand dieses Gentests dem der Allgemeinbevölkerung entspricht. Sollten Sie dennoch an Beschwerden leiden, ist es ratsam, dies mit Ihrem Arzt zu besprechen.

Da in seltenen Fällen auch Personen ohne Gendefekt den Grünen Star entwickeln, sollten Sie ab dem 40. Lebensjahr alle zwei bis drei Jahre einer ärztlichen Augenuntersuchung unterziehen. Dabei werden erste Anzeichen des Grünen Stars sowie andere Augenkrankheiten erkannt und können umgehend behandelt werden.



Glaucoma Sensor

LOXL1 - lysyl oxidase-like 1 (rs3825942)

Lysyl oxidase-like 1 (LOXL1) ist ein Kupfer-abhängiges Protein, das eine wichtige Rolle in der Elastogenese spielt. Ein genetischer Defekt im LOXL1-Gen ist mit einem erhöhten Risiko zur Entstehung eines Glaukoms assoziiert.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	C/C	73%	Erhöhtes Risiko für Offenwinkel-Glaukom (OR: 11.19)
	C/T	25%	Erhöhtes Risiko für Offenwinkel-Glaukom (OR: 1.66)
X	T/T	2%	Kein erhöhtes Risiko für Offenwinkel-Glaukom

Literatur

Chen et al. Ethnicity-based subgroup meta-analysis of the association of LOXL1 polymorphisms with glaucoma. Mol Vis. 2010 Feb 6;16:167-77.

Thorleifsson et al. Common sequence variants in the LOXL1 gene confer susceptibility to exfoliation glaucoma. Science. 2007 Sep 7;317(5843):1397-400. Epub 2007 Aug 9.



- ✓ Vorsorge
- ✓ Früherkennung
- Behandlung

AMD SENSOR

Makula-Degeneration:

Vorsorge und Früherkennung für beste Augengesundheit

- Genetische Auswertung des Makula-Degenerationsrisikos
- Analyse der relevanten Genvariationen
- Genetisch angepasstes Vorsorgeprogramm
- Selbsttest zur Früherkennung
- Angepasste Ernährung zur Prävention
- Mikronährstoffempfehlung zur Prävention
- Ärztlich begleitetes Handlungsprogramm



Makuladegeneration

Die Makuladegeneration ist eine schmerzlose Krankheit der Netzhaut im menschlichen Auge, die sich ab dem 50. Lebensjahr meist langsam entwickelt und nur den Bereich des Sichtfeldes beeinträchtigt, an dem die Sicht am schärfsten ist.

Dies führt zu einem störenden Fleck in der Mitte des Sichtfeldes, der das Lesen und Erkennen von Details schwierig oder unmöglich macht, während das Sichtfeld um diesen Fleck herum oft unbeeinträchtigt bleibt. Die Makuladegeneration ist in den Industriestaaten die häufigste Ursache für Erblindung und es wird geschätzt, dass weltweit etwa 30 Millionen Menschen an der Krankheit leiden. Dabei sind Frauen ebenso häufig betroffen wie Männer.

Die Fläche aus lichtempfindlichen Zellen im Auge ist die so genannte Netzhaut des Auges und die Region, wo das Licht am stärksten gebündelt ist, also der Punkt, wo Sie am schärfsten sehen, ist die Makula. Bei der Makuladegeneration beginnen die Zellen in der Makula mit steigendem Alter abzusterben, oder es bilden sich neue Blutgefässe oder Abfallprodukte des Stoffwechsels, die die Funktion dieser Region beeinträchtigen. Diese Prozesse werden durch bestimmte Risikofaktoren in der Umwelt stark beschleunigt und deshalb ist es wichtig, diese Risikoeinflüsse so gut wie möglich zu minimieren. Dazu gehören Rauchen, Erkrankungen des Herzens und des Kreislaufsystems, Bluthochdruck, falsche Ernährung und hohe Lichtbelastung. Vorsorgemassnahmen konzentrieren sich in erster Linie darauf, diese Risikofaktoren zu minimieren und so die Entwicklung der Krankheit zu verzögern oder vielleicht ganz zu verhindern.

Die altersbedingte Makuladegeneration (AMD) entwickelt sich über einen längeren

Zeitraum, in dem die Symptome anfangs kaum bemerkt werden. Zuerst treten Schwierigkeiten beim Lesen auf, wobei Buchstaben einfach verschwinden. Gerade Linien und Kanten wie Fensterrahmen werden dann oft als wellig wahrgenommen, was sich mit einem einfachen Test (Amsler-Netz) feststellen lässt. Danach kommt es allmählich zum Verlust der Sehschärfe, sowie der Lesefähigkeit, einer Abnahme des Kontrastempfindens und mangelnde Anpassung an Hell- und Dunkelverhältnisse sowie einer vermehrten Blendeempfindlichkeit. Im fortgeschrittenen Stadium sind im Zentrum des Sichtfeldes oft nur mehr graue Schatten erkennbar, die bei weiterer Entwicklung verschwinden. Da die Krankheit nur die Makula und somit die Region des schärfsten Sehens betrifft, führt diese Krankheit nicht zur vollständigen Erblindung, da das äussere Sichtfeld sowie das Farbsehen und somit auch die Orientierung erhalten bleiben. Die Behandlungsmöglichkeiten von fortgeschrittener Makuladegeneration sind begrenzt und können meist eine Verschlechterung der Symptome nur verzögern und nicht rückgängig machen. Deshalb ist Vorsorge und Früherkennung im Fall der Makuladegeneration wichtig.



Relevante Gene für Makuladegeneration

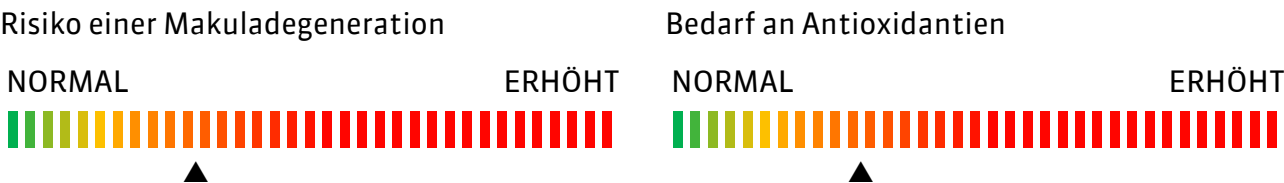
Bisher wurden in der Wissenschaft mehrere Gene und Polymorphismen identifiziert, die das allgemeine Risiko an der Makula Degeneration zu erkranken erhöhen können. Durch die Analyse aller relevanten Polymorphismen lässt sich das resultierende Krankheitsrisiko feststellen. Die folgenden Gene haben Einfluss auf die Entstehung der Makula-Degeneration.

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
HTRA1	rs11200638	G>A	G/G	1	-	-	-
CFH	rs1061170	Y402H, T>C	T/C	4	-	-	RISIKO
LOC387715	rs10490924	G>T	G/G	1	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

- Das Risiko einer Makuladegeneration ist um das 4 fache erhöht.
- Der Bedarf an Antioxidantien ist erhöht





Prävention

Da bei Ihnen defekte Gene erkannt wurden und Sie somit einem hohen Risiko ausgesetzt sind, an Makuladegeneration zu erkranken, ist für Sie Vorsorge von grosser Bedeutung, um die Entwicklung der Krankheit bestmöglich zu verhindern. Es gibt eine Reihe von Risikofaktoren, die das Krankheitsrisiko erheblich erhöhen und welche für Sie, als Risikoträger, bestmöglich gemieden werden sollten. Deswegen ist es für Sie ratsam, sich an folgende Vorsorgeregeln zu halten:

- Hoher Blutdruck ist ein Risikofaktor, der die Entwicklung der Makuladegeneration fördert. Achten Sie deswegen darauf, dass sich Ihr Blutdruck im Normalbereich befindet und sprechen Sie, wenn nötig, mit Ihrem Arzt über eine mögliche blutdrucksenkende Therapie. Diese kann vermehrte sportliche Aktivität, eine Umstellung der Ernährung, oder blutdrucksenkende Medikamente beinhalten.
- Rauchen ist ein entscheidender Risikofaktor in der Entwicklung der Makuladegeneration.
- Schützen Sie Ihre Augen vor direkter Sonneneinstrahlung durch das Tragen einer Sonnenbrille oder einem Hut. Bei der Sonnenbrille sollte auf UV-Schutz geachtet werden.
- Achten Sie darauf, dass Sie bei Ihrer Ernährung ausreichend Antioxidantien, wie Vitamine, zu sich nehmen. Diese sind in natürlicher Form in Obst und Gemüse oder in konzentrierter Form in Nahrungsergänzungsmitteln vorhanden

Folgende Quellen sind empfohlen:

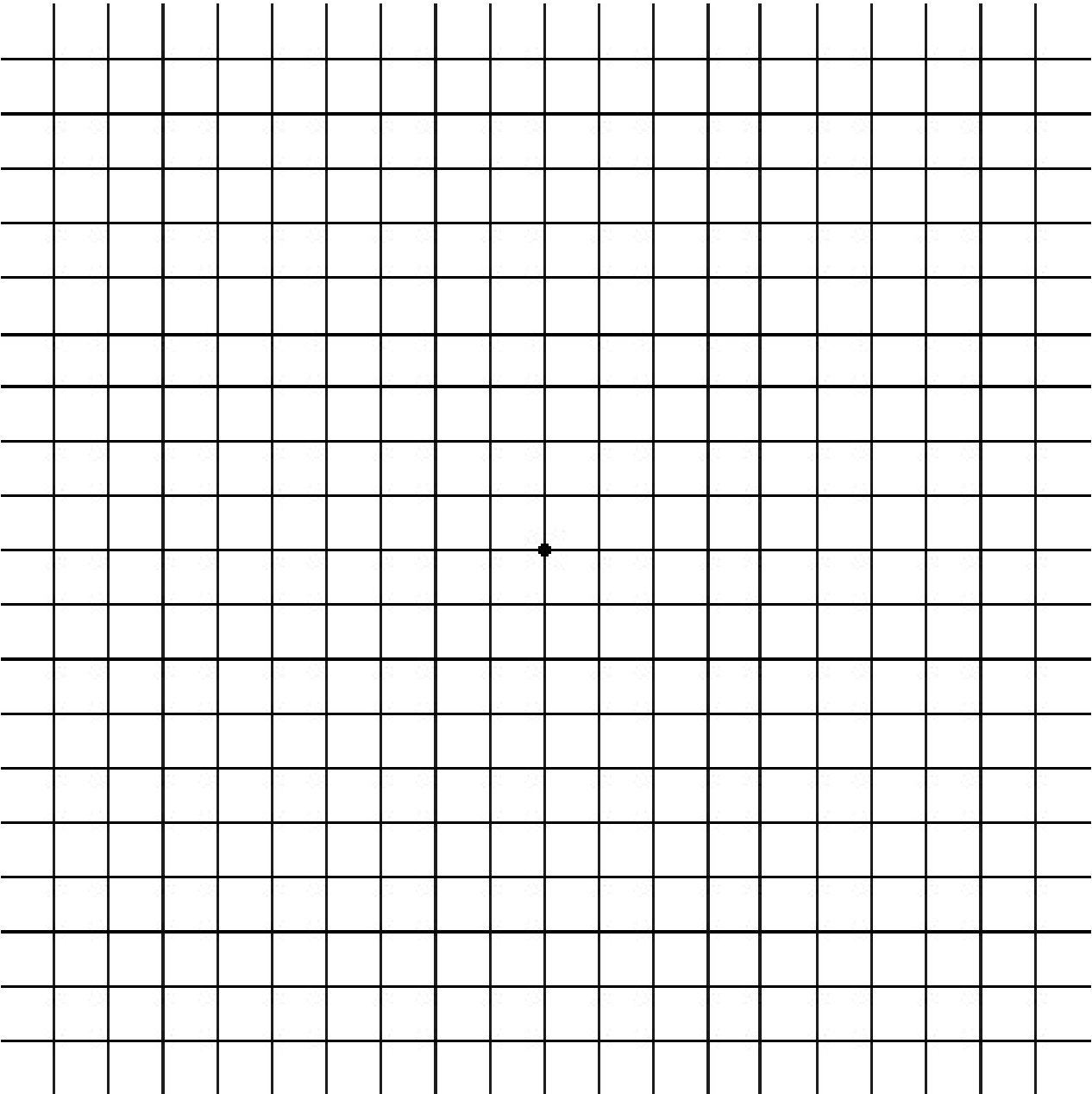
- Antioxidantien, wie Vitamin E z.B. aus Pflanzenöl
- Vitamin C aus Paprika und Zitrusfrüchten
- Carotinoide aus grünem Gemüse wie Spinat und Grünkohl
- Nahrungsergänzungsmittel mit einer Kombination aus Vitaminen E (α -Tocopherol), C, Beta-Carotin, Zink und Kupfer

Sprechen Sie außerdem mit Ihrem Augenarzt über empfohlene Maßnahmen für die Vorsorge. Früherkennung ist bei der Makuladegeneration, für die Behandlungsmöglichkeiten sehr wichtig und da sich die Krankheit langsam entwickelt und schmerzlos ist, muss besonders auf bestimmte Symptome geachtet werden. Diese beinhalten z.B. Schatten oder verzerrtes Sehen (z.B. Fensterrahmen werden als wellenförmig empfunden), oder auch Schwierigkeiten beim Lesen (z.B. wenn einzelne Buchstaben verschwinden).

Verwenden Sie deshalb zur Früherkennung regelmässig den „Amsler-Netz“-Test, um erste Anzeichen von Verzerrungen in Ihrem Blickfeld sofort zu erkennen. Den Test und eine Anleitung dazu, finden Sie auf der nächsten Seite. Wenn Sie anhand des Tests erste Anzeichen von Symptomen bemerken sollten, wäre es ratsam, sofort Ihren Augenarzt aufzusuchen.

Anweisungen für eine Selbstuntersuchung auf altersbedingte Makuladegeneration

- Halten Sie das Amsler-Netz in bequemer Lesedistanz.
- Bedecken Sie ein Auge (bitte Lesebrille aufsetzen, falls vorhanden).
- Fixieren Sie mit dem anderen Auge genau den Punkt in der Mitte.
- Achten Sie auf wellenförmige oder verschwommene Linien. Diese könnten auf Symptome von Altersabhängiger Makuladegeneration (AMD) hinweisen.
- Wiederholen Sie den Test mit dem anderen Auge! Falls die beschriebenen Unregelmäßigkeiten zutreffen, kontaktieren Sie umgehend Ihren Augenarzt.
- Wiederholen Sie diesen Selbsttest ein Mal wöchentlich.





AMD Sensor

HTRA1 - HtrA serine peptidase 1 (rs11200638)

Der Polymorphismus rs11200638 auf dem HTRA1 Gen (high temperature requirement protein A1) ist mit einem erhöhten Erkrankungsrisiko der altersabhängigen Makuladegeneration assoziiert. Das kodierte Protein, eine Serinprotease, spielt in der Qualitätskontrolle von Extrazellulärmatrix-Proteinen eine wichtige Rolle. Die Mutation im Promotorbereich des Gens führt zu einer Überexpression im Pigmentepithel und zu einem erhöhten Krankheitsrisiko.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	A/A	8%	Erhöhtes Risiko für Makula-Degeneration (OR: 8.6)
	A/G	41%	Erhöhtes Risiko für Makula-Degeneration (OR: 2.2)
X	G/G	51%	Kein erhöhtes Risiko für Makula-Degeneration

Literatur

Yang et al. A variant of the HTRA1 gene increases susceptibility to age-related macular degeneration. Science. 2006 Nov 10,314(5801):992-3.

Chen et al. Meta-analysis of the association of the HTRA1 polymorphisms with the risk of age-related macular degeneration. Exp Eye Res. 2009 Sep,89(3):292-300.

Dewan et al. HTRA1 promoter polymorphism in wet age-related macular degeneration. Science. 2006 Nov 10,314(5801):989-92.

LOC387715 - Age-related maculopathy susceptibility 2 (rs10490924)

Der Genlocus LOC387715 ist auf Chromosom 10 lokalisiert. Der Polymorphismus rs10490924 steht im Zusammenhang mit einem erhöhten Risiko für die Entwicklung einer altersbedingten Makuladegeneration.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	61%	Kein erhöhtes Risiko für Makula-Degeneration
	G/T	38%	Erhöhtes Risiko für Makula-Degeneration (OR: 2.69)
	T/T	1%	Erhöhtes Risiko für Makula-Degeneration (OR: 8.21)

Literatur

Fritsche et al. Age-related macular degeneration is associated with an unstable ARMS2 (LOC387715) mRNA. Nat Genet. 2008 Jul,40(7):892-6.

Rivera et al. Hypothetical LOC387715 is a second major susceptibility gene for age-related macular degeneration, contributing independently of complement factor H to disease risk. Hum Mol Genet. 2005 Nov 1, 14(21):3227-36.

Ross et al. The LOC387715 and age-related macular degeneration: replication in three case-control samples. Invest Ophthalmol Vis Sci. 2007,48:1128-1132.

CFH - Complement factor H (rs1061170)

In Studien wird ein Defekt im CFH (Complement factor H)-Gen als primäres Risiko zur Entstehung von AMD angesehen. Der Komplement Faktor H steuert die Immunantwort gegen verschiedene Krankheitserreger.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	15%	Kein erhöhtes Risiko für Makula-Degeneration
X	T/C	50%	Erhöhtes Risiko für Makula-Degeneration (OR: 4)
	C/C	35%	Erhöhtes Risiko für Makula-Degeneration (OR: 12)

Literatur

Klein et al. Complement Factor H Polymorphism in Age-Related Macular Degeneration. Science. Apr 15, 2005, 308(5720): 385–389.

Haines et al. Complement factor H variant increases the risk of age-related macular degeneration. Science. 2005 Apr 15,308(5720):419-21.

PERIODONTITIS SENSOR

Parodontose verhindern und richtige Implantatwahl

- Analyse der relevanten Genvariationen
- Abschätzung des Risikos für Parodontitis
- Angepasstes Vorsorgeprogramm mit Ihrem Zahnarzt
- Bestimmung der Wahrscheinlichkeit eines Titanimplantatverlustes
- Potenzielles Ausweichen auf besser verträgliche Materialien
- Langanhaltende Zahngesundheit

- ✓ Vorsorge
- Früherkennung
- ✓ Behandlung





Parodontose

Die Parodontose (fachlich korrekt ausgedrückt: Parodontitis) ist eine entzündliche Erkrankung des Zahnfleisches und der Kieferknochen und zählt neben Karies zu den zwei großen Mundkrankheiten. Mehr als die Hälfte der 35- bis 44-Jährigen leiden an Parodontitis und etwa 20% der Bevölkerung leiden an der schweren Form.

Dabei ist ein Großteil der Parodontitis ein Resultat unserer Mundhygiene. Während im Mittelalter Karies die Zähne meist früh zerstörte, führt unsere Mundhygiene zu einer besseren Vermeidung von Karies. Das bedeutet, dass Menschen ihre Zähne bis ins höhere Alter behalten. Da gerade das Alter der Zähne entscheidend für die Entwicklung von Parodontitis ist, wird diese Erkrankung immer häufiger. So leiden in der Altersgruppe 65+ bereits 40% an der schweren Form der Krankheit.

In unserem Mund bildet sich ständig neuer Zahnbelag (Plaque), der aus Speiseresten, Bestandteilen aus dem Speichel und Bakterien besteht. Wird dieser Belag nicht durch gute Mundhygiene entfernt, zersetzen die im Belag befindlichen Bakterien durch die Nahrung aufgenommenen Zucker zu Säuren, die den Zahnschmelz angreifen und zu Karies führen. Über längere Zeit lagern sich im Belag zusätzlich Mineralien ab und bilden Zahnstein, der den Zustand noch weiter verschlechtert. Neben der Zerstörung des Zahnschmelzes dringen die Bakterien von Zahnbelag und Zahnstein zunehmend in das Zahnfleisch ein, wogegen das Immunsystem mit einer Entzündung des Zahnfleisches ankämpft. Resultat ist eine andauernde Zahnfleischentzündung, eine sogenannte Gingivitis. Im Normalfall kann das Immunsystem das weitere Vordringen der Bakterien verhindern und das Gewebe schützen. Wird das Immunsystem jedoch schwächer, werden die Bakterien aggressiver oder bringt ein anderer Einfluss diese Balance durcheinander, dringen die Bakterien mit der Zeit immer weiter in das Gewebe vor und befallen den Bereich des Kieferknochens, der die Zähne in Position hält.

Den eigentlichen Schaden richtet das eigene Immunsystem an. Es bildet Enzyme und

Botenstoffe, die die bakterielle Infektion bekämpfen, aber auch das eigene Gewebe angreifen und allmählich zerstören. Durch diese starke Reaktion des Immunsystems wird das ganze Gewebe entzündet, der Knochen beginnt sich immer weiter zu lockern und letztendlich fällt der Zahn von selbst aus. Meistens ist der ganze Kiefer betroffen, das sich der Zahn erst sehr spät zu lockern beginnt, wird die Erkrankung von Betroffenen selbst erst sehr spät erkannt.

Die Ursache der Parodontitis ist ein Zusammenspiel vieler Faktoren, wobei mangelnde Mundhygiene und bestimmte Gendefekte eine entscheidende Rolle spielen. Da das eigene Immunsystem den größten Schaden verursacht, können bestimmte Gendefekte, die das Immunsystem zu aggressiv reagieren lassen, zu einer schweren Parodontitis führen. Das Immunsystem reagiert jedoch nur, wenn auch Bakterien in das Gewebe vordringen. Das bedeutet, dass besonders Menschen mit diesen Gendefekten verhindern sollten, dass es überhaupt so weit kommt, wofür einige Risikofaktoren, gemieden werden sollten:

- Schlechte oder falsche Mundhygiene mit Zahnbelag (Plaque) und Zahnstein
- Tabakkonsum, da Raucher ein 4 bis 6-fach höheres Erkrankungsrisiko haben

- Ansteckung mit Parodontitis von anderen betroffenen Menschen (besonders innerhalb der Familie)
- Zahnkaries
- Mundatmung
- Zähneknirschen
- Unausgewogene Ernährung
- Piercings im Mundraum, an Lippe, Lippenbändchen oder Zunge
- Die Zuckerkrankheit Diabetes mellitus, im Besonderen, wenn der Blutzuckerspiegel schlecht eingestellt ist.
- Während einer Schwangerschaft lockert sich durch eine Hormonumstellung das Bindegewebe auf und Bakterien können leichter in das Zahnfleisch eindringen
- Bei Abwehrschwäche wie nach einer Chemotherapie, nach einer Organ-Transplantation und bei einer HIV-Erkrankung

Wird die Erkrankung rechtzeitig erkannt, kann sie meistens sehr gut behandelt werden. Für einen langanhaltenden Erfolg ist allerdings die volle Kooperation des Betroffenen nötig, da auch nach Rückgang der Entzündungen eine erhöhte Wahrscheinlichkeit des Rückfalls besteht. Wird die Erkrankung nicht diagnostiziert und behandelt, führt dies fast immer zu Zahnausfall und den daraus folgenden ästhetischen und funktionellen Problemen. Deshalb haben Sie durch diese Genanalyse den besonderen Vorteil, von Ihrem möglicherweise erhöhten Risiko zu wissen, und können sich an besondere Vorsorgemassnahmen und regelmässige ärztliche Kontrollen halten, um das Auftreten der Erkrankung meistens vollkommen zu verhindern.

Titanimplantatverlust durch Genvariationen

Titan ist ein beliebtes Material für Zahnimplantate, da es keine allergischen Reaktionen auslöst und sich innerhalb von 3-6 Monaten fest mit dem umgebenden Knochen verbindet. Der Behandlungserfolg variiert von Person zu Person allerdings sehr stark, so dass manche Menschen ein eingesetztes Implantat bis zu mehrere Jahrzehnte behalten, während andere Menschen das Implantat bereits nach 4 Monaten verlieren. Ursache für diese Unterschiede sind unterschiedlich starke Entzündungsreaktionen auf Abriebpartikel des Titans, welche durch vier verschiedene genetische Polymorphismen ausgelöst werden.

Die Implantatverlustrate liegt bei Personen mit optimalem genetischen Profil bei ca. 3%. Je nach Anzahl der ungünstigen genetischen Variationen die vorliegen, kann die Implantatverlustwahrscheinlichkeit auf bis zu 60 % ansteigen. Personen mit einem ungünstigen genetischen Profil haben durch eine Genanalyse die Möglichkeit, das geeignetste Implantat für die Behandlung zu wählen und vorzeitigen Implantatverlust zu verhindern.



Relevante Gene für Parodontose

In der Wissenschaft wurden mehrere genetische Variationen identifiziert, die einzelnen betrachtet das Risiko von Periodontitis nur leicht erhöhen oder senken können. Betrachtet man diese genetischen Variationen jedoch zusammen, können Sie einen erheblichen Einfluss auf die Erkrankungswahrscheinlichkeit haben. Die Analyse der relevanten genetischen Variationen kam zu folgendem Ergebnis:

Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
IL1RN	rs419598	C>T	C/C	1	-	-	-
IL6	rs1800795	G>C	G/G	1	-	-	-
IL1A	rs1800587	C>T	C/C	1	-	-	-
IL 1 Beta	rs1143634	C>T	C/C	1	-	-	-
TNFa	rs1800629	G>A	G/G	1	-	-	-

Wahrscheinlichkeit eines Titanimplantatverlustes:

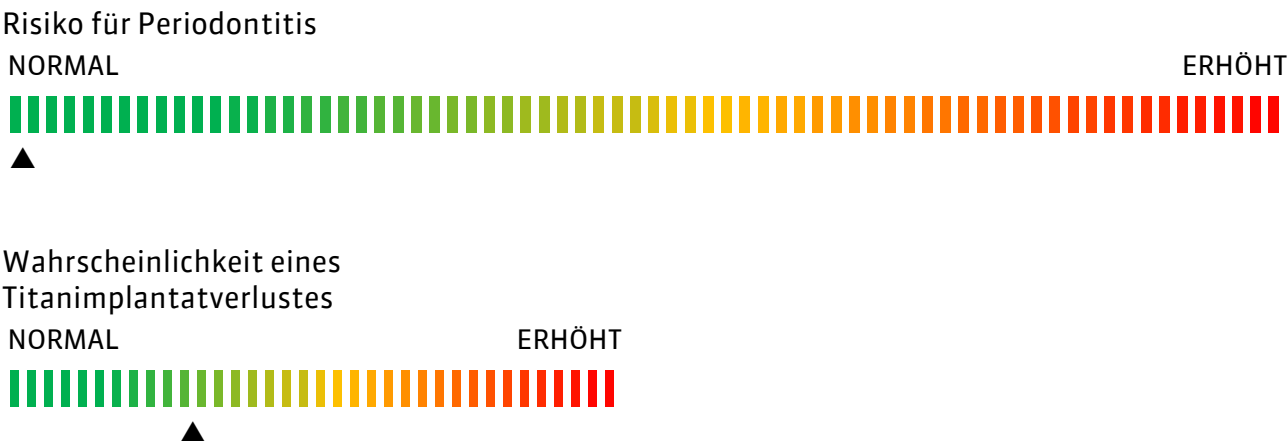
Genetische Eigenschaften							
SYMBOL	rs NCBI	POLYMORPH.	GENOTYP	OR	RESPOND	PROTEKTIV	RISIKO
IL1RN	rs419598	C>T	C/C	1.3	-	-	RISIKO
IL1A	rs1800587	C>T	C/C	1	-	-	-
IL 1 Beta	rs1143634	C>T	C/C	1	-	-	-
TNFa	rs1800629	G>A	G/G	1	-	-	-

LEGENDE: rsNCBI = Bezeichnung der untersuchten genetischen Variation, Polymorphismus = Form der genetischen Variation, ODDS RATIO = x-faches Krankheitsrisiko, das durch den Polymorphismus ausgelöst wird, Genotyp = Persönliches Analyseergebnis, RESPONDER = durch die genetische Variation spricht Ihr Körper auf diverse Massnahmen besonders an, PROTEKTIV = durch die genetische Variationen haben Sie einen gewissen Schutz vor der Krankheit, RISIKO = diese genetische Variation erhöht Ihr Risiko einer Krankheit.

Zusammenfassung der Auswirkung

In der Wissenschaft wurden bisher mehrere Gene identifiziert, die einen Einfluss auf die Aggressivität des Immunsystems haben. Manche dieser Gene beeinflussen die Wahrscheinlichkeit, dass in Form von Parodontitis das Knochengewebe zerstört wird und dadurch die Zähne letztendlich locker werden und ausfallen können. Andere Gene steuern, wie Ihr Immunsystem auf Titanimplantate reagiert und können somit die Wahrscheinlichkeit, dass Ihr Körper Titanimplantate innerhalb von vier Wochen abstösst, erheblich erhöhen.

- Erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust (OR:1.3)
- Ihr Risiko an Periodontitis zu erkranken ist nicht erhöht.





Prävention

Sie haben aufgrund Ihres genetischen Profils kein erhöhtes Parodontitis-Risiko. Deshalb sind für Sie nur normale Regeln der Zahnhygiene, die wir Ihnen aufzählen möchten, zutreffend.

Folgende Punkte sollten Sie unbedingt beachten:

- Putzen Sie am Morgen, nach jedem Essen und besonders am Abend gründlich Ihre Zähne.
- Tauschen Sie regelmässig Ihre Zahnbürste aus.
- Reinigen Sie die Zahn-Zwischenräume regelmässig mit Zahnseide oder einer Interdentalbürste.
- Entfernen Sie Beläge vom Zungenrücken.
- Lassen Sie Ihre Zähne alle 3 bis 6 Monate von einem Zahnarzt kontrollieren. Dabei sollten Sie eine professionelle Zahnreinigung von ihm durchführen lassen, wo auch Zahnstein entfernt wird.
- Essen Sie zuckerhaltige Süssigkeiten lieber auf einmal, als auf den Tag verteilt und putzen Sie sich danach gründlich die Zähne.
- Verkürzen Sie die Zahnarztbesuch-Intervalle bei Schwangerschaft, Diabetes mellitus (Zuckerkrankheit) und bei bekannter Immunschwäche.

Beachten Sie folgende Risikofaktoren:

- Schlechte oder falsche Mundhygiene mit Zahnbelag (Plaque) und Zahnstein
- Tabakkonsum, da Raucher ein 4 bis 6-fach höheres Erkrankungsrisiko haben
- Ansteckung mit Parodontitis von anderen betroffenen Menschen (besonders innerhalb der Familie)
- Zahnkaries
- Mundatmung
- Zähneknirschen
- Unausgewogene Ernährung
- Piercings im Mundraum, an Lippe, Lippenbändchen oder Zunge.
- Die Zuckerkrankheit Diabetes mellitus, im Besonderen, wenn der Blutzuckerspiegel schlecht eingestellt ist.
- Während einer Schwangerschaft lockert sich durch eine Hormonumstellung das Bindegewebe auf und Bakterien können leichter in das Zahnfleisch eindringen.
- Bei Abwehrschwäche wie nach einer Chemotherapie, nach einer Organtransplantation und bei einer HIV-Erkrankung

Da bei Ihnen eine genetische Variation vorhanden ist, die die Aggressivität Ihres Immunsystems erhöht, ist auch die Wahrscheinlichkeit eines Titanimplantatverlustes erhöht. Sie müssen also mit Ihrem Zahnarzt zusammen entscheiden, ob Titan als Implantatmaterial für Sie infrage kommt, oder ob Sie Alternativen wie Keramikimplantate, Zirkondioxidimplantate, beschichtete Titanimplantate oder herausnehmbaren Zahnersatz oder Brücken wählen sollten.



Auswirkung auf relevante Medikamente

Diese Angaben sollten als mögliche Warnung vor Nebenwirkungen gelten und Ihrem Arzt dabei helfen, die richtige Dosis zu wählen.

Entzündungshemmer (Antirheumatikum)					
Medikamente zur Behandlung von Gelenkerkrankungen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
aceclofenac	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
budesonide	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
celecoxib	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
dexamethasone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
diclofenac	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
flurbiprofen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hydrocortisone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ibuprofen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
indomethacin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lornoxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
meloxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
naproxen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
piroxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sulfasalazine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
suprofen	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tenoxicam	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Schmerzmittel (Analgetikum)					
Schmerzmittel	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
alfentanil	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam
buprenorphine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
codeine (FDA!)	verm. stärker	~20%	Häufiger	~20%	Ratsam
enflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
fentanyl	Normal	~300%	Häufiger	~200%	Ratsam
halothane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
hydrocodone	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
isoflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
levacetylmethadol	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
lidocaine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methadone	Normal	~90%	Normal	~100%	Nicht notwendig
methoxyflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
oxycodone	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
paracetamol	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
phenacetin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ropivacaine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sevoflurane	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
tramadol (FDA!)	verm. stärker	~40%	Häufiger	~50%	Ratsam
zolmitriptan	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Medikamente gegen Infektionen (Antibiotikum etc.)					
Medikamente zur Behandlung von Bakteriellen und Pilzinfektionen	Wirkung	Abbau	Nebenwirkung	Empfohlene Dosis*	Alternative?
caspofungin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
clarithromycin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
dapsone	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
erythromycin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
indinavir	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
isoniazid (FDA!)	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
itraconazole	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ketoconazole	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nelfinavir	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
nevirapine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
proguanil	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
pyrazinamide (FDA!)	verm. stärker	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
rifampin (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
ritonavir	Normal	~50%	Häufiger	~50%	Ratsam
saquinavir	Normal	~302%	Häufiger	~200%	Ratsam
sulfadiazine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sulfamethazine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
sulfapyridine	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
telithromycin	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig
terbinafine (FDA!)	Normal	~0%	Häufiger	0%	Ratsam
voriconazole (FDA!)	Normal	~100%	Normal	~100%	Nicht notwendig

Dosierempfehlungen für den Arzt: ~100% (einfach normal dosieren), ~20% (Bei geringer Dosis beginnen und wenn nötig unter Überwachung erhöhen.), 0% (Wenn möglich, Alternativpräparat verwenden.), 200% (Bei normaler 100%-Dosierung beginnen und wenn nötig, auf bis zu 200% erhöhen.)

***Die richtige Wahl und Dosis der Medikamente liegen immer im Verantwortungsbereich des Arztes. Entscheiden Sie niemals selbst ein Medikament abzusetzen oder in der Dosis zu ändern!**



Periodontitis Sensor

IL1RN - interleukin 1 receptor antagonist (rs419598)

Der Interleukin 1 Rezeptor Antagonist (IL1RN) ist an der Regulation immunologischer Prozesse und bei Entzündungsgeschehen beteiligt. Der Polymorphismus rs419598 kann die Entzündungsaktivität steigern, was zu einem erhöhten Risiko für Periodontitis führt. Ausserdem wurde gezeigt, dass Träger des C-Allels ein erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust besitzen.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	47%	Erhöhtes Risiko für Periodontitis (OR: 3.44) Kein erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust
	T/C	47%	Erhöhtes Risiko für Periodontitis (OR: 3.44) Erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust
X	C/C	6%	Kein erhöhtes Risiko für Periodontitis Erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust

Literatur

Braosi et al. Analysis of IL1 gene polymorphisms and transcript levels in periodontal and chronic kidney disease. Cytokine. 2012 Oct,60(1):76-82.

Trevilatto et al. Association of IL1 gene polymorphisms with chronic periodontitis in Brazilians. Arch Oral Biol. 2011 Jan,56(1):54-62.

Baradaran-Rahimi et al. Association of interleukin-1 receptor antagonist gene polymorphisms with generalized aggressive periodontitis in an Iranian population. J Periodontol. 2010 Sep,81(9):1342-6.

Komatsu et al. Association of interleukin-1 receptor antagonist +2018 gene polymorphism with Japanese chronic periodontitis patients using a novel genotyping method. Int J Immunogenet. 2008 Apr,35(2):165-70.

Jacobi-Gresser et al. Genetic and immunological markers predict titanium implant failure: a retrospective study. Int J Oral Maxillofac Surg. 2013 Apr,42(4):537-43.

Laine et al., IL-1RN gene polymorphism is associated with peri-implantitis. Clin Oral Implants Res. 2006 Aug, 17(4):380-5.

IL6 - interleukin 6 (rs1800795)

Interleukin-6 gehört zu den proinflammatorischen Zytokinen und ist ein essentieller Teil der Immunantwort auf entzündliche Prozesse. Der Polymorphismus rs1800795 liegt in der Promoterregion des Gens und verändert damit die Expression des Zytokins. Träger des C-Allels produzieren weniger IL6.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	25%	Kein erhöhtes Risiko für Periodontitis
	G/C	43%	Kein erhöhtes Risiko für Periodontitis
	C/C	32%	Erhöhtes Risiko für Periodontitis (OR: 1.89)

Literatur

Nibali et al. Association between periodontitis and common variants in the promoter of the interleukin-6 gene. Cytokine. 2009 Jan,45(1):50-4.

de Sá et al. Association of CD14, IL1B, IL6, IL10 and TNFA functional gene polymorphisms with symptomatic dental abscesses. Int Endod J. 2007 Jul,40(7):563-72.

Babel et al. Analysis of tumor necrosis factor-alpha, transforming growth factor-beta, interleukin-10, IL-6, and interferon-gamma gene polymorphisms in patients with chronic periodontitis. J Periodontol. 2006 Dec,77(12):1978-83.

IL1A - interleukin 1 alpha (rs1800587)

Das Interleukin-1-Gencluster auf Chromosom 2 beinhaltet die Gene für IL1A und IL1B. Liegt bei diesen Polymorphismen (rs1800587 und rs1143634) das T-Allel vor, kommt es zu einer gesteigerten IL-1-Synthese und damit zu einer gesteigerten Entzündungskapazität.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	10%	Erhöhtes Risiko für Periodontitis (OR: 1.73) Erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust
	T/C	50%	Erhöhtes Risiko für Periodontitis (OR: 1.31) Erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust
X	C/C	40%	Kein erhöhtes Risiko für Periodontitis Kein erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust

Literatur

Jacobi-Gresser et al. Genetic and immunological markers predict titanium implant failure: a retrospective study. Int J Oral Maxillofac Surg. 2013 Apr;42(4):537-43.

Nikolopoulos et al. Cytokine gene polymorphisms in periodontal disease: a meta analysis of 53 studies including 4178 cases and 4590 controls. J Clin Periodontol 2008

Jansson et al., Clinical consequences of IL-1 genotype on early implant failures in patients under periodontal maintenance. Clin Implant Dent Relat Res. 2005, 7(1):51-9.

Feloutzis et al., IL-1 gene polymorphism and smoking as risk factors for peri-implant bone loss in a wellmaintained population. Clin Oral Implants Res. 2003, 14(1):10-7.

IL1B - interleukin 1 beta (rs1143634)

Das Interleukin-1-Gencluster auf Chromosom 2 beinhaltet die Gene für IL1A und IL1B. Liegt bei diesen Polymorphismen (rs1800587 und rs1143634) das T-Allel vor, kommt es zu einer gesteigerten IL-1-Synthese und damit zu einer gesteigerten Entzündungskapazität.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
	T/T	5%	Erhöhtes Risiko für Periodontitis (OR: 4.89) Erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust
	T/C	31%	Erhöhtes Risiko für Periodontitis (OR: 2.85) Erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust
X	C/C	64%	Kein erhöhtes Risiko für Periodontitis Kein erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust

Literatur

Gore et al. Interleukin-1beta+3953 allele 2: association with disease status in adult periodontitis. J Clin Periodontol. 1998 Oct;25(10):781-5.

Galbraith et al. Polymorphic cytokine genotypes as markers of disease severity in adult periodontitis. J Clin Periodontol. 1999 Nov;26(11):705-9.

Jacobi-Gresser et al. Genetic and immunological markers predict titanium implant failure: a retrospective study. Int J Oral Maxillofac Surg. 2013 Apr;42(4):537-43.

Jansson et al., Clinical consequences of IL-1 genotype on early implant failures in patients under periodontal maintenance. Clin Implant Dent Relat Res. 2005 7(1):51-9.

Feloutzis et al., IL-1 gene polymorphism and smoking as risk factors for peri-implant bone loss in a wellmaintained population. Clin Oral Implants Res. 2003, 14(1):10-7.

TNF-α - tumor necrosis factor a (TNF superfamily, member 2) (rs1800629)

Der Tumornekrosefaktor (TNF oder TNF-α) ist ein Zytokin des menschlichen Immunsystems und regelt die Aktivität von Immunzellen. TNF reguliert Apoptose, Zellproliferation, Zelldifferenzierung und die Ausschüttung verschiedener Zytokine. Der Polymorphismus rs1800629 führt zu einer stark gesteigerten TNFa Expression und damit zu einer erhöhten Entzündungskapazität.

ERG	Genotyp	POP	Ergebnismöglichkeiten
X	G/G	67%	Kein erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust
	G/A	31%	Erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust
	A/A	2%	Erhöhtes Risiko für Titanimplantatverlust

Literatur

Jacobi-Gresser et al. Genetic and immunological markers predict titanium implant failure: a retrospective study. Int J Oral Maxillofac Surg. 2013 Apr;42(4):537-43.



Kundenservice

Sie haben Fragen oder Anregungen?

Unser Kundenservice steht Ihnen für Fragen und Anliegen jeglicher Art gerne zur Verfügung. Es gibt verschiedene Wege, wie Sie mit unserem Kundenservice-Team in Kontakt treten können.

Medizinische Fragen zu Ihren Analyseergebnissen können nur von unseren Experten beantwortet werden und deshalb bitten wir Sie, für Fragen dieser Kategorie eine E-Mail zu senden.

- E-Mail: info@progenom.ch
- Tel: + 41 62 745 16 60
- Tel: + 41 800 77 77 70

Unser freundliches Team freut sich auf Ihren Anruf. Kundenzufriedenheit ist bei uns ein Muss, deshalb zögern Sie bei Unzufriedenheit nicht und rufen Sie uns an. Unser Team wird sich um Ihr Anliegen kümmern und sich um eine zufriedenstellende Lösung für Ihr Problem bemühen.

Contact | Impressum
ProGenom Schweiz AG
Hansmatt 30
6370 Stans
SWITZERLAND



ZERTIFIZIERUNGEN

Zertifizierungen

Das Labor der Novogenia gehört zu den modernsten und automatisierten Laboratorien in Europa und hat zahlreiche Zertifizierungen und Qualitätssicherungssysteme, die internationalen Standards entsprechen oder diese übertreffen. Dabei sind verschiedene Geschäftsbereiche unterschiedlich und nach höchsten Qualitätsstandards zertifiziert.

Durchführung der Lifestyle Genanalysen

Zertifiziert durch Durchführung in unserem ISO 15189 Labor



Durchführung der medizinischen Genanalysen

Zertifiziert durch Durchführung in einem ISO 17025 Labor



Medizinische Interpretation von Genanalyseergebnissen

Zertifiziert durch Durchführung in unserem ISO 15189 Labor



Labor zugelassen zur medizinischen Genetik

Zugelassen durch das Bundesministerium für Gesundheit Österreich



Firmenleitung und Büro

Zertifiziert durch ISO 9001





Technische Details zu Ihrer Analyse

Adresse

Musterstraße 13
5020 Salzburg
AUSTRIA

Bestellnummer

DEMO_ProGenomSchweiz

Geburtsdatum

01/01/1985

Verantwortliches Unternehmen

ProGenom Schweiz AG
Hansmatt 30
6370 Stans
SWITZERLAND

Durchführendes Labor

ProGenom Labor
Saalachstrasse 92
5020 Salzburg
Austria

Laborleiter

Dr. Daniel Wallerstorfer Bsc.

Analysemethode

Automatisierte DNA-Extraktion, ggf. HRM-Analyse, Massenspektrometrie und TaqMAN-Realtime-PCR

Detektionsrate

~99%

Probentyp

Wangenabstrich / Speichelprobe

Analysezeiten

Probeneingang: 01/09/2014
Analysestart: 02/09/2014
Analyse abgeschlossen: 11/09/2014
Bericht erstellt: 11/09/2014

Version

v321
HOME



Alle unsere Ergebnisse und Prozesse basieren auf dem neuesten Stand der Wissenschaft und Technik und sind optimal an gesetzliche Vorschriften angepasst.

Pharmaco Sensor (Medikamenten-Nebenwirkungen)

- Bertina, R. M.; Koeleman, B. P. C.; Koster, T.; Rosendaal, F. R.; Dirven, R. J.; de Ronde, H.; van der Velden, P. A.; Reitsma, P. H. : Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. *Nature* 369: 64-67, 1994. PubMed ID : 8164741
- J.-M.Hahn, *Innere Medizin*, 5.Auflage, S.321-323
- Ridker, P. M.; Miletich, J. P.; Stampfer, M. J.; Goldhaber, S. Z.; Lindpaintner, K.; Hennekens, C. H. : Factor V Leiden and risks of recurrent idiopathic venous thromboembolism. *Circulation* 92: 2800-2802, 1995. PubMed ID : 7586244
- A.Encke, H.K. Bredding, *Die venöse Thrombose- Prophylaxe und Therapie*, 2000, S.45-49, S.150-158
- Rosendaal FR, Koster T, Vanderroucke, JP, and others. High risk of thrombosis in patients homozygous for factor V Leiden (activated protein C resistance). *Blood* 1995; 85: 1504-8.
- Internist MR Dr.Karl F.Maier, *Thrombosen und Venenerkrankungen*, 2003, S.37-82
- Bettina Kemkes-Matthes/Oehler, *Blutgerinnung und Thrombose*, 3.Auflage, 2001, S.69-132
- Lüllmann, *Pharmakologie und Toxologie*, 16. Auflage, S.178-199, 362-404
- MSD Manual, *Handbuch Gesundheit*, 2.Auflage
- Lancet. 1995 Dec 16;346(8990):1593-6. Enhancement by factor V Leiden mutation of risk of deep-vein thrombosis associated with oral contraceptives containing a third-generation progestagen. Bloemenkamp KW, Rosendaal FR, Helmerhorst FM, Büller HR, Vandenbroucke JP.
- Majerus, P. W. : Bad blood by mutation. *Nature* 369: 14-15, 1994. PubMed ID : 8164730
- Juul, K.; Tybjaerg-Hansen, A.; Schnohr, P.; Nordestgaard, B. G. : Factor V Leiden and the risk for venous thromboembolism in the adult Danish population. *Ann. Intern. Med.* 140: 330-337, 2004. PubMed ID : 14996674
- Braun, A.; Muller, B.; Rosche, A. A. : Population study of the G1691A mutation (R506Q, FV Leiden) in the human factor V gene that is associated with resistance to activated protein C. *Hum. Genet.* 97: 263-264, 1996. PubMed ID : 8566967
- Gomes, M. P. V., Deitcher, S. R. (2004). Risk of Venous Thromboembolic Disease Associated With Hormonal Contraceptives and Hormone Replacement Therapy: A Clinical Review. *Arch Intern Med* 164: 1965-1976
- Higher risk of venous thrombosis during early use of oral contraceptives in women with inherited clotting defects; Kitty W, *Arch Intern Med*, Vol 160, Jan 10, 2000.
- Anderson J.L. et al., 2007; PMID 17989110
- Flockhart D.A. et al., 2008; PMID 18281922
- Herrington D., 2008; www.theheart.org/article/924397.do
- The International Warfarin Pharmacogenetics Consortium, 2009; PMID 19228618

Prostate Health Sensor (Prostatakrebs)

- S. Lilly Zheng et al. Cumulative Association of Five Genetic Variants with Prostate Cancer, *N Engl J Med* 2008;358:910-9
- Holick CN, Stanford JL, Kwon EM, Ostrander EA, Nejentsev S, Peters U. Comprehensive association analysis of the vitamin D pathway genes, VDR, CYP27B1, and CYP24A1, in prostate cancer. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.* 2007 Oct;16(10):1990-9.
- S. Lilly Zheng et al. Association Between Two Unlinked Loci at 8q24 and Prostate Cancer Risk Among European Americans. *JNCI Journal of the National Cancer Institute* 2007 99(20):1525-1533
- Zhiyong Ma et al, Polymorphisms of fibroblast growth factor receptor 4 have association with the development of prostate

cancer and benign prostatic hyperplasia and the progression of prostate cancer in a Japanese population. *Int. J. Cancer*: 123, 2574-2579 (2008)

- H. Nguyen et al.: Normal Human Ejaculatory Duct Anatomy: A Study of Cadaveric and Surgical Specimens In: *The Journal of Urology*, Volume 155, Issue 5, Pages 1639-1642
- www.krebshilfe.net
- Barry MJ, Fowler FJ, O'Leary MP, et al. (November 1992). "The American Urological Association symptom index for benign prostatic hyperplasia. The Measurement Committee of the American Urological Association".
- eMedicine - Transurethral Microwave Thermotherapy of the Prostate (TUMT) : Article by Jonathan Rubenstein
- www.urologielehrbuch.de
- PreventProstateCancer.info: A Brief Overview of Benign Prostatic Hyperplasia (BPH)
- MacDonald R; Wilt TJ; Howe RW (December 2004). "Doxazosin for treating lower urinary tract symptoms compatible with benign prostatic obstruction: a systematic review of efficacy and adverse effects". *BJU International* 94 (9): 1263-70.
- MacDonald R; Wilt TJ (October 2005). "Alfuzosin for treatment of lower urinary tract symptoms compatible with benign prostatic hyperplasia: a systematic review of efficacy and adverse effects". *Urology* 66 (4): 780-8.
- Roehrborn CG (December 2001). "Efficacy and safety of once-daily alfuzosin in the treatment of lower urinary tract symptoms and clinical benign prostatic hyperplasia: a randomized, placebo-controlled trial". *Urology* 58 (6): 953-9.
- Holmium Laser Enucleation of the Prostate; Results at 6 Years, Gilling PJ, Aho, TF, Frampton CM, et al. *Eur Urol* 2008 Apr;53(4):744-9
- Bundesministerium für Gesundheit
- <http://www.bccancer.bc.ca>
- Jemal A, Murray T, Ward E, Samuels A, Tiwari RC, Ghafoor A, Feuer EJ, Thun MJ (2005). "Cancer statistics, 2005". *CA Cancer J Clin* 55 (1): 10-30.
- Miller DC, Hafez KS, Stewart A, Montie JE, Wei JT (September 2003). "Prostate carcinoma presentation, diagnosis, and staging: an update form the National Cancer Data Base". *Cancer* 98 (6): 1169-78
- Mongiat-Artus P, Peyromaure M, Richaud P, Droz JP, Rainfray M, Jeandel C, Rebillard X, Moreau JL, Davin JL, Salomon L, Soulié M (December 2009). "[Recommendations for the treatment of prostate cancer in the elderly man: A study by the oncology committee of the French association of urology]" (in French). *Prog. Urol.* 19 (11): 810-7
- Picard JC, Golshayan AR, Marshall DT, Opfermann KJ, Keane TE (November 2009). "The multi-disciplinary management of high-risk prostate cancer". *Urol. Oncol*
- Prostatakrebs-Kodierhilfe. Tumorzentrum Freiburg 2007
- UICC: What are the changes between the 6th and 7th editions?
- Christian Wittekind, Hans-Joachim Meyer (Hrsg.): *TNM: Klassifikation maligner Tumoren*. Wiley-VCH Verlag, 7. Auflage 2010
- Ronald J. Zagoria, Glenn A. Tung: *Genitourinary Radiology*. Mosby, St. Louis 1997
- Poon KS, McVary KT. *Curr Urol Rep.* 2009 Jul;10(4):279-86. Dietary patterns, supplement use, and the risk of benign prostatic hyperplasia.
- C.M. Yablon, M.P. Banner, P. Ramchandani, E.S. Rovner: Complications of prostate cancer treatment: spectrum of imaging findings. *Radiographics* (2004) 24(Suppl 1):S181-S194
- G. L. Lu-Yao u. a.: Survival following primary androgen deprivation therapy among men with localized prostate cancer. In: *JAMA* 300, 2008, S. 173-181
- I. F. Tannock u. a.: Docetaxel plus prednisone or mitoxantrone plus prednisone for advanced prostate cancer. In: *NEJM* 351, 2004, S. 1502-1512.

- C.R. Porter et al.: 25-year prostate cancer control and survival outcomes: a 40-year radical prostatectomy single institution series. J Urol. (2006) 176(2):569-74
- American Cancer Society
- Deutsche Gesellschaft für Urologie
- Berkow SE et al.: Diet and survival after prostate cancer diagnosis. Nutr Rev. (2007) 65(9):391-403
- Kolonel LN: Fat, meat, and prostate cancer. Epidemiol Rev (2001) 23(1):72-81
- Michaud et al.: A prospective study on intake of animal products and risk of prostate cancer. Cancer Causes Control. (2001) 12(6):557-67.
- Skinner HG, Schwartz GG: Serum calcium and incident and fatal prostate cancer in the National Health and Nutrition Examination Survey. Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. (2008) 17: 2302-5
- Sonnenmangel fördert Krebs!, Medical Tribune, 42. Jg., Nr. 23, 8. Juni 2007, S. 21
- Wigle DT, Turner MC, Gomes J, Parent ME (March 2008). "Role of hormonal and other factors in human prostate cancer". Journal of Toxicology and Environmental Health. Part B, Critical Reviews 11 (3-4): 242–59
- Kirsh VA, Peters U, Mayne ST, Subar AF, Chatterjee N, Johnson CC, Hayes RB (August 2007). "Prospective study of fruit and vegetable intake and risk of prostate cancer". J. Natl. Cancer Inst. 99 (15): 1200–9
- Shannon J, Phourides E, Palma A, Farris P, Peters L, Forester A, Tillotson CJ, Garzotto M (2009). "Folate intake and prostate cancer risk: a case-control study". Nutr Cancer 61 (5): 617–28
- Herschman JD, Smith DS, Catalona WJ (August 1997). "Effect of ejaculation on serum total and free prostate-specific antigen concentrations". Urology 50 (2): 239–43

Cardiovascular Sensor (Herz-Kreislaufferkrankungen)

- Herold, Innere Medizin 2008
- MSD Manual, Handbuch Gesundheit, Goldmann, 2.Auflage
- Deutsche Gesellschaft zur Bekämpfung von Fettstoffwechselstörungen und ihren Folgeerkrankungen DGFF e.V
- Cholesterin, Wozu wir es brauchen und warum es uns krank macht, C.H.Beck, 1999 Dr. Ursel Wahrburg, Dr. Gerd Assmann
- Cholesterin, Risiko für Herz und Gefäße, Editra Pospisil, 2008
- NCEP, Nationales Cholesterin-Erziehungsprogramm
- Daniel Steinberg (2007). The Cholesterol Wars: The Cholesterol Skeptics vs the Preponderance of Evidence. Boston: Academic Press.
- Philips et al. Gene-nutrient interaction and gender may modulate the association between ApoA1 And ApoB gene polymorphisms and metabolic syndrom risk. Atherosclerosis 2011.214(2):408-14 American Heart Association
- Olson RE (February 1998). ""Discovery of the lipoproteins, their role in fat transport and their significance as risk factors"". J. Nutr. 128 (2 Suppl): 439S–443S. PMID 9478044
- Lewington S, Whitlock G, Clarke R, Sherliker P, Emberson J, Halsey J, Qizilbash N, Peto R, Collins R (December 2007). ""Blood cholesterol and vascular mortality by age, sex, and blood pressure: a meta-analysis of individual data from 61 prospective studies with 55,000 vascular deaths"". Lancet 370 (9602): 1829–39.
- National Cholesterol Education Program (NCEP)
- Atherosclerosis. 2011 Feb;214(2):397-403. Epub 2010 Nov 16. Strong association of the APOA5-1131T>C gene variant and early-onset acute myocardial infarction. De Caterina R, Talmud PJ, Merlini PA, Foco L, Pastorino R, Altshuler D, Mauri F, Peyvandi F, Lina D, Kathiresan S, Bernardinelli L, Ardissino D: Gruppo Italiano Aterosclerosi
- Defesche, J. C.. Kastelein, J. J. P. : Molecular epidemiology of familial hypercholesterolaemia. (Letter) Lancet 352: 1643-1644, 1998
- Hobbs et al. 1992 Hum Mut 1:445
- Defesche et al. 1998 FH workshop 1997
- Lombardi et al. 1998 MEDPED 1998
- Redeker et al. 1998 EAS 98
- Schmidt et al. 2000 Atheroscler 148: 431
- Association of APOE genotype with carotid atherosclerosis in men and women, the framingham Heart Study: Roberto Elosua et al. The journal of lipid research 45, 1868-1875, 2004"
- Bilguvar K. et al., 2008; PMID 18997786
- Helgadottir A. et al., 2008; PMID 18176561
- Helgadottir A. et al., 2007; PMID 17478679
- Karvanen J. et al., 2009; PMID 18979498
- Samani N.J. et al., 2007; PMID 17634449
- Schunkert H. et al., 2008; PMID 18362232
- Wellcome Trust Case Control Consortium 2007; PMID 17554300
- Aarnoudse A.J. et al., 2007; PMID 17576865
- Arking D.E. et al., 2006; PMID 16648850

- Eijgelsheim M. et al., 2009; PMID 18927126
- Kao W.H. et al., 2009; PMID 19204306
- Lehtinen A.B. et al., 2008; PMID 18235038
- Newton-Cheh C. et al., 2007; PMID 17903306
- Raitakari O.T. et al., 2009; PMID 18785031
- Ashfield-Watt P.A. et al., 2002; PMID 12081832
- Bonaa K.H. et al., 2006; PMID 16531614
- Khandanpour N. et al., 2009; PMID 19157768
- Lewis S.J. et al., 2005; PMID 16216822
- Lichtenstein A.H., 2009; PMID 18997166
- Lonn E. et al., 2006; PMID 16531613
- McNulty H. et al., 2008; PMID 18412997
- Ruiz J.R. et al., 2007; PMID 17298693
- Wald D.S. et al., 2006; PMID 17124224
- Wang X. et al., 2007; PMID 17544768
- Angotti E. et al., 1994; PMID 8021234
- Juo S.H. et al., 1999; PMID 10215547
- Ordoas J.M. et al., 2002; PMID 11756058
- Ordoas J.M., 2004; PMID 15070444
- Subbiah M.T., 2007; PMID 17240315
- Tuteja R. et al., 1992; PMID 1618307
- Angelopoulos T.J. et al., 2008; PMID 18806463
- Bennet A.M. et al., 2007; PMID 17878422
- Caslake M.J. et al., 2008; PMID 18779276
- Jofre-Monseny L. et al., 2008; PMID 18203129
- Lovegrove J.A. et al., 2008; PMID 18412994 and PMID 18721398
- Masson L.F. et al., 2003; 12716659
- Minihane A.M. et al., 2007; PMID 17466101
- Minihane A.M. et al., 2000; PMID 10938022
- Aberle J. et al., 2005; PMID 15996212
- Aouizerat B.E. et al., 2003; PMID 12671030
- Dorfmeister B. et al., 2007; PMID 17197160
- Evans D. et al., 2003; PMID 12937897
- Grallert H. et al., 2007; PMID 17768309
- Klos K.L. et al., 2005; PMID 15604515
- Lai C.Q. et al., 2007; PMID 17431185
- Lai C.Q. et al., 2006; PMID 16636175
- Maász A. et al., 2007; PMID 17922054
- Szalai C. et al., 2004; PMID 15177130
- Vaessen S.F. et al., 2006; PMID 16769999
- Wang J. et al., 2008; PMID 18779834
- Yamada Y. et al., 2007; PMID 16806226

Thrombo Sensor (Thrombose)

- Bertina, R. M.; Koeleman, B. P. C.; Koster, T.; Rosendaal, F. R.; Dirven, R. J.; de Ronde, H.; van der Velden, P. A.; Reitsma, P. H. : Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. Nature 369: 64-67, 1994. PubMed ID : 8164741
- J.-M.Hahn, Innere Medizin, 5.Auflage, S.321-323
- Ridker, P. M.; Miletich, J. P.; Stampfer, M. J.; Goldhaber, S. Z.; Lindpaintner, K.; Hennekens, C. H. : Factor V Leiden and risks of recurrent idiopathic venous thromboembolism. Circulation 92: 2800-2802, 1995. PubMed ID : 7586244
- A.Encke, H.K. Bredding, Die venöse Thrombose- Prophylaxe und Therapie, 2000, S.45-49, S.150-158
- Rosendaal FR, Koster T, Vanderroucke, JP, and others. High risk of thrombosis in patients homozygous for factor V Leiden (activated protein C resistance). Blood 1995; 85: 1504-8.
- Internist MR Dr.Karl F.Maier, Thrombosen und Venenerkrankungen, 2003, S.37-82
- Bettina Kemkes-Matthes/Oehler, Blutgerinnung und Thrombose, 3.Auflage, 2001, S.69-132
- Lüllmann, Pharmakologie und Toxologie, 16. Auflage, S.178-199, 362-404
- MSD Manual, Handbuch Gesundheit, 2.Auflage
- Lancet. 1995 Dec 16;346(8990):1593-6. Enhancement by factor V Leiden mutation of risk of deep-vein thrombosis associated with oral contraceptives containing a third-generation progestagen. Bloemenkamp KW, Rosendaal FR, Helmerhorst FM, Büller HR, Vandenbroucke JP.
- Majerus, P. W. : Bad blood by mutation. Nature 369: 14-15, 1994. PubMed ID : 8164730
- Juul, K.; Tybjaerg-Hansen, A.; Schnohr, P.; Nordestgaard, B. G. : Factor V Leiden and the risk for venous thromboembolism in the adult Danish population. Ann. Intern. Med. 140: 330-337, 2004. PubMed ID : 14996674
- Braun, A.; Muller, B.; Rosche, A. A. : Population study of the G1691A mutation (R506Q, FV Leiden) in the human factor V gene that is associated with resistance to activated protein C. Hum. Genet. 97: 263-264, 1996. PubMed ID : 8566967
- Corsetti J.P. et al., 2008; PMID 18096824
- Gardemann A. et al., 1999; PMID 10494775
- Martinelli N. et al., 2008; PMID 18253477

- Roest M. et al., 2000; PMID 10618306
- Saely C.H. et al., 2008; PMID 18619429
- Tsantes A.E. et al., 2007; PMID 17581326
- Tsantes A.E. et al., 2007; PMID 17549286
- Ye Z. et al., 2006; PMID 16503463
- Burzotta F. et al., 2004; PMID 14676252
- Casas J. P. et al., 2004; PMID 15534175
- Cushman M. et al., 2004; PMID 15467059
- Dentali F. et al., 2006; PMID 16397131
- Marchiori A. et al., 2007; PMID 17650440
- Psaty B.M. et al., 2001; PMID 11180734
- Dentali F. et al., 2006; PMID 16397131
- Juul K. et al., 2004; PMID 14996674
- Marchiori A. et al., 2007; PMID 17650440
- Mohllajee A.P. et al., 2006; PMID 16413847
- Rosendaal F.R. et al., 2002; PMID 11886391
- Rossouw J.E. et al., 2002; PMID 12117397
- Scarabin P.Y. et al., 2003; PMID 12927428
- Seed M., 2004; PMID 15243220
- Smith N.L. et al., 2004; PMID 15467060
- Weischer M. et al., 2009; PMID 19524925

Hypertension Sensor (Bluthochdruck)

- Ling Lin et al, Angiotensin-converting Enzyme, Sleep-disordered Breathing, and Hypertension, *Am J Respir Crit Care Med* Vol 170. pp 1349–1353, 2004
- Amar A et al, Angiotensinogen Polymorphisms and Elevated Blood Pressure in the General Population, *Hypertension*. 2001;37:875.
- Kristina Bengtsson et al, Polymorphism in the β_1 -Adrenergic Receptor Gene and Hypertension, *Circulation*. 2001;104:187
- Chobanian AV, Bakris GL, Black HR, et al. (December 2003). "Seventh report of the Joint National Committee on Prevention, Detection, Evaluation, and Treatment of High Blood Pressure". *Hypertension* 42 (6): 1206–52.
- Burt VL, Cutler JA, Higgins M, et al. (July 1995). "Trends in the prevalence, awareness, treatment, and control of hypertension in the adult US population. Data from the health examination surveys, 1960 to 1991". *Hypertension* 26 (1): 60–9.
- Ostchega Y, Dillon CF, Hughes JP, Carroll M, Yoon S (July 2007). "Trends in hypertension prevalence, awareness, treatment, and control in older U.S. adults: data from the National Health and Nutrition Examination Survey 1988 to 2004". *Journal of the American Geriatrics Society* 55 (7): 1056–65.
- Chockalingam A (May 2007). "Impact of World Hypertension Day". *The Canadian Journal of Cardiology* 23 (7): S17–9.
- Pitts SR, Adams RP (February 1998). "Emergency department hypertension and regression to the mean". *Annals of Emergency Medicine* 31 (2): 214–8.
- Papadakis, Maxine A.; McPhee, Stephen J. (2008). *Current Medical Diagnosis and Treatment 2009* (Current Medical Diagnosis and Treatment). McGraw-Hill Professional. ISBN 0-07-159124-9.
- Riccioni G (2009). "The effect of antihypertensive drugs on carotid intima media thickness: an up-to-date review". *Current Medicinal Chemistry* 16 (8): 988–96.
- Agabiti-Rosei E (September 2008). "From macro- to microcirculation: benefits in Hypertension and diabetes". *Journal of Hypertension* 26 Suppl 3: S15–21.
- Singer DR, Kite A (June 2008). "Management of hypertension in peripheral arterial disease: does the choice of drugs matter?". *European Journal of Vascular and Endovascular Surgery* 35 (6):
- White WB (May 2009). "Defining the problem of treating the patient with hypertension and arthritis pain". *The American Journal of Medicine* 122 (5 Suppl): S3–9.
- Pedrinelli R, Dell'Omo G, Talini E, Canale ML, Di Bello V (February 2009). "Systemic hypertension and the right-sided cardiovascular system: a review of the available evidence". *Journal of Cardiovascular Medicine* (Hagerstown, Md.) 10 (2): 115–21.
- Giacchetti G, Turchi F, Boscaro M, Ronconi V (April 2009). "Management of primary aldosteronism: its complications and their outcomes after treatment". *Current Vascular Pharmacology* 7 (2): 244–49.
- Deutsche Hochdruck Liga: <http://www.hochdruckliga.info/>
- He J; Ogden LG; Bazzano LA; Vupputuri S, et al. (2001). "Risk factors for congestive heart failure in US men and women: NHANES I epidemiologic follow-up study". *Arch. Intern. Med.* 161 (7): 996–1002.
- Rodríguez NA, Zurutuza A (2008). "[Ophthalmological manifestations of arterial hypertension]" (in Spanish; Castilian). *Anales Del Sistema Sanitario De Navarra* 31 Suppl 3: 13–22.
- Zeng C, Villar VA, Yu P, Zhou L, Jose PA (April 2009). "Reactive oxygen species and dopamine receptor function in essential hypertension". *Clinical and Experimental Hypertension* 31 (2):

156–78

- R. Doll, R. Peto, J. Boreham, I. Sutherland: Mortality in relation to smoking. 50 years' observations on male British doctors. In: *BMJ*. 328.2004, 7455 (Jun 26), 1519
- IB Puddey, LJ Beilin, V Rakic: Alcohol, hypertension and the cardiovascular system, a critical appraisal. In: *Addict Biol*. 2.1997,159–170
- Chobanian AV u a: The Seventh Report of the Joint National Committee on Prevention, Detection, Evaluation, and Treatment of High Blood Pressure, the JNC 7 report. In: *JAMA*. 289.2003,19 (May 21),2560-2572
- Leitlinien zur Behandlung der arteriellen Hypertonie. Deutsche Hochdruckliga e. V. DHL - Deutsche Hypertonie Gesellschaft. 2007.
- RH Fagard: Exercise characteristics and the blood pressure response to dynamic physical training. In: *Med Sci Sports Exerc*. 33.2001, 6(Jun), S. 484-492; discussion S. 493-494
- L. Sandvik u.a.: Physical fitness as a predictor of mortality among healthy, middle-aged Norwegian men. In: *N Engl J Med*. 25.1993, 328 (Feb 25),533-537
- MR Law: Epidemiologic evidence on salt and blood pressure. In: *Am J Hypertens*. 10.1997,5 Pt 2 (May),42S-45S
- Bao DQ, Mori TA, Burke V, Puddey IB, Beilin LJ: Effects of dietary fish and weight reduction on ambulatory blood pressure in overweight hypertensives. *Hypertension*. 1998 Oct;32(4):710-7
- Sacks FM et al; DASH-Sodium Collaborative Research Group: Effects on blood pressure of reduced dietary sodium and the Dietary Approaches to Stop Hypertension (DASH) diet. *N Engl J Med*. 2001 Jan 4;344(1):3-10
- WHO/ISH-Guidelines-Subcommittee: 1999 World Health Organization-International Society of Hypertension Guidelines for the Management of Hypertension. Guidelines Subcommittee. In: *Journal Hypertens*. 17.1999,151-183
- "CG34 Hypertension - quick reference guide" (PDF). National Institute for Health and Clinical Excellence. 28 June 2006. <http://www.nice.org.uk/nicemedia/pdf/cg034quickrefguide.pdf>. Retrieved 2009-03-04

Toxo Sensor (Entgiftung)

- García-Closas M et al. NAT2 slow acetylation, GSTM1 null genotype, and risk of bladder cancer: results from the Spanish Bladder Cancer Study and meta-analyses. *Lancet*. 2005 Aug 20-26;366(9486):649-59.
- Dufour C et al. Genetic polymorphisms of CYP3A4, GSTT1, GSTM1, GSTP1 and NQO1 and the risk of acquired idiopathic aplastic anemia in Caucasian patients. *Haematologica*. 2005 Aug;90(8):1027-31.
- Kyoung-Mu Lee et al. CYP1A1, GSTM1, and GSTT1 Polymorphisms, Smoking, and Lung Cancer Risk in a Pooled Analysis among Asian Populations. *Cancer Epidemiology, Biomarkers & Prevention* May 2008 17; 1120
- Luch, A. (2005). *The Carcinogenic Effects of Polycyclic Aromatic Hydrocarbons*. London: Imperial College Press. ISBN 1-86094-417-5.
- Bundesinstitut für Risikobewertung: Polyzyklische aromatische Kohlenwasserstoffe (PAK) in Spielzeug. Aktualisierte Stellungnahme Nr. 051/2009 des BfR vom 14. Oktober 2009, Abschnitt 3.1.3 „Exposition“.
- Carcinogenesis. 2005 Dec;26(12):2207-12. Epub 2005 Jul 28. CYP1A1 and CYP1B1 polymorphisms and risk of lung cancer among never smokers: a population-based study. Wenzlaff AS,
- Gao Y, Cao Y, Tan A, Liao C, Mo Z, Gao F. Glutathione S-transferase M1 polymorphism and sporadic colorectal cancer risk: An updating meta-analysis and HuGE review of 36 case-control studies. *Ann Epidemiol*. 2010 Feb;20(2):108-21.
- S.W. Baxter, E.J. Thomas and I.G. Campbell. GSTM1 null polymorphism and susceptibility to endometriosis and ovarian cancer. *Carcinogenesis*, Vol. 22, No. 1, 63-66, January 2001
- Tamer L, Calikoğlu M, Ates NA, Yildirim H, Ercan B, Saritas E, Unlü A, Atik U. Glutathione-S-transferase gene polymorphisms (GSTT1, GSTM1, GSTP1) as increased risk factors for asthma. *Respirology*. 2004 Nov;9(4):493-8.
- Lee SA, Fowke JH, Lu W, Ye C, Zheng Y, Cai Q, Gu K, Gao YT, Shu XO, Zheng W. Cruciferous vegetables, the GSTP1 Ile105Val genetic polymorphism, and breast cancer risk. *Am J Clin Nutr*. 2008 Mar;87(3):753-60.
- Nebert, D.W., Dalton, T.P. 2006. The role of cytochrome P450 enzymes in endogenous signalling pathways and environmental carcinogenesis. *Nat. Rev. Cancer*. 6:947-960.
- Lee BE, Hong YC, Park H, Ha M, Koo BS, Chang N, Roh YM, Kim BN, Kim YJ, Kim BM, Jo SJ, Ha EH. Interaction between GSTM1/GSTT1 polymorphism and blood mercury on birth weight. *Environ Health Perspect*. 2010 Mar;118(3):437-43.
- Gundacker C, Komarnicki G, Jagiello P, Gencikova A, Dahmen N, Wittmann KJ, Gencik M. Glutathione-S-transferase polymorphism, metallothionein expression, and mercury levels among students in

Austria. Sci Total Environ. 2007 Oct 15;385(1-3):37-47. Epub 2007 Aug 22.

- Kiyohara C, Miyake Y, Koyanagi M, Fujimoto T, Shirasawa S, Tanaka K, Fukushima W, Sasaki S, Tsuboi Y, Yamada T, Oeda T, Miki T, Kawamura N, Sakae N, Fukuyama H, Hirota Y, Nagai M. GST polymorphisms, interaction with smoking and pesticide use, and risk for Parkinson's disease in a Japanese population. Parkinsonism Relat Disord. 2010 May 14.
- Furst A. Can nutrition affect chemical toxicity? Int J Toxicol. 2002 Sep-Oct;21(5):419-24.
- Am J Hypertens. 2009 Jan;22(1):87-91. Epub 2008 Nov 20. COMT genotype influences the effect of alcohol on blood pressure: results from the COMBINE study. Stewart SH, Oroszi G, Randall PK, Anton RF.
- Neuro Endocrinol Lett. 2006 Feb-Apr;27(1-2):231-5. The association between high-activity COMT allele and alcoholism. Serý O, Didden W, Mikes V, Pitelová R, Znojil V, Zvolský P.
- Alcohol Clin Exp Res. 2000 Feb;24(2):135-9. Association between the functional polymorphism of catechol-O-methyltransferase gene and alcohol consumption among social drinkers. Kauhanen J, Hallikainen T, Tuomainen TP, Koulu M, Karvonen MK, Salonen JT, Tiihonen J. Source Department of Public Health and General Practice, University of Kuopio, Finland.
- Bradlow H.L. et al., 1996; PMID 8943806
- Firozi P.F. et al., 2002; PMID 11872636
- Lee A.J. et al., 2003; PMID 12865317
- Vineis P. et al., 2003; PMID 12594823
- Hanna I.H. et al., 2000; PMID 10910054
- Tang Y.M., 2000; PMID 11221602
- Miller D.P. et al., 2006; PMID 16933328
- Sreeja L. et al., 2008; PMID 18472644
- Sreeja L. et al., 2005; PMID 16228113
- Stücker I. et al., 2002; PMID 12189190
- Chen J. et al., 2004; PMID 15457404
- Mier D. et al., 2009; PMID 19417742
- Williams-Gray C.H. et al., 2008; PMID 18178571

Diabetes Sensor (Diabetes mellitus Typ 2)

- Fehmann, Hans-Christoph; Strowski, Mathias Z.; Göke, Burkhard
- Diabetes mellitus mit monogen determinierter Störung der Beta-Zell-Funktion: Maturity-onset Diabetes of the Young
- Dtsch Arztebl 2004; 101: A 860–867 [Heft 13]
- www.deutsche-diabetes-gesellschaft.de;
- Jahres-/Tätigkeitsbericht 2002 der AG Molekularbiologie und Genetik des Diabetes der DDG
- Herold, Gerd und Mitarbeiter; Innere Medizin
- Greten, Heiner, Innere Medizin, 11. Auflage Thieme Verlag
- Matthaei S, Häring HU. Behandlung des Diabetes mellitus Typ 2. Diabetologie 2008; 3 Suppl 2: S157–S161
- MDS Manual, Handbuch der Gesundheit, 2. Auflage
- Fajans, S. S.; Bell, G. I.; Polonsky, K. S. : Molecular mechanisms and clinical pathophysiology of maturity-onset diabetes of the young. New Eng. J. Med. 345: 971-980, 2001.
- Froguel, P.; Velho, G.; Cohen, D.; Passa, P. : Strategies for the collection of sibling-pair data for genetic studies in type 2 (non insulin-dependent) diabetes mellitus. (Letter) Diabetologia 34: 685 only, 1991
- Gidh-Jain, M.; Takeda, J.; Xu, L. Z.; Lange, A. J.; Vionnet, N.; Stoffel, M.; Froguel, P.; Velho, G.; Sun, F.; Cohen, D.; Patel, P.; Lo, Y.-M. D.; Hattersley, A. T.; Luthman, H.; Wedell, A.; St. Charles, R.; Harrison, R. W.; Weber, I. T.; Bell, G. I.; Pilkis, S. J. : Glucokinase mutations associated with non-insulin-dependent (type 2) diabetes mellitus have decreased enzymatic activity: implications for structure/function relationships. Proc. Nat. Acad. Sci. 90: 1932-1936, 1993
- Ellard, S. : Hepatocyte nuclear factor 1 alpha (HNF-1-alpha) mutations in maturity-onset diabetes of the young. Hum. Mutat. 16: 377-385, 2000
- Tong Y, Lin Y, Zhang Y, Yang J, Zhang Y, Liu H, Zhang B; Association between TCF7L2 gene polymorphisms and susceptibility to Type 2 Diabetes mellitus : a large Human Genome Epidemiology (HuGE) review and meta-analysis; BMC Med Genet. 2009 Feb 19;10:15
- Robert Sladek1,2,4, Ghislain Rocheleau1*, Johan Rung4*, Christian Dina5*, Lishuang Shen1, David Serre1,
- Philippe Boutin5, Daniel Vincent4, Alexandre Belisle4, Samy Hadjadj6, Beverley Balkau7, Barbara Heude7,
- Guillaume Charpentier8, Thomas J. Hudson4,9, Alexandre Montpetit4, Alexey V. Pshezhetsky10, Marc Prentki10,11,
- Barry I. Posner2,12, David J. Balding13, David Meyre5, Constantin Polychronakos1,3 & Philippe Froguel5,14; A genome-wide association study identifies novel risk loci for type 2 diabetes; Nature, Vol 445|22 February 2007

- Scott, L. J.; Mohlke, K. L.; Bonnycastle, L. L.; Willer, C. J.; Li, Y.; Duren, W. L.; Erdos, M. R.; Stringham, H. M.; Chines, P. S.; Jackson, A. U.; Prokunina-Olsson, L.; Ding, C.-J.; and 29 others : A genome-wide association study of type 2 diabetes in Finns detects multiple susceptibility variants. Science 316: 1341-1345, 2007
- van Vliet-Ostaptchouk, J. V.; Onland-Moret, N. C.; van Haeften, T. W.; Franke, L.; Elbers, C. C.; Shiri-Sverdlov, R.; van der Schouw, Y. T.; Hofker, M. H.; Wijmenga, C. : HHEX gene polymorphisms are associated with type 2 diabetes in the Dutch Breda cohort. Europ. J. Hum. Genet. 16: 652-656, 2008
- Wellcome Trust Case Control Consortium. Nature. 2007 Jun 7;447(7145):661-78. Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls.
- Nature. 2007 Feb 22;445(7130):881-5. Epub 2007 Feb 11. A genome-wide association study identifies novel risk loci for type 2 diabetes. Sladek R, Rocheleau G, Rung J, Dina C, Shen L, Serre D, Boutin P, Vincent D, Belisle A, Hadjadj S, Balkau B, Heude B, Charpentier G, Hudson TJ, Montpetit A, Pshezhetsky AV, Prentki M, Posner BI, Balding DJ, Meyre D, Polychronakos C, Froguel P.
- Andersen G. et al., 2006; PMID 16284746
- Bagos P.G. et al., 2007; PMID 17278960
- Casiglia E. et al., 2008; PMID 18192837
- Rosskopf D. et al., 2000; PMID 10904009
- Siffert W. et al., 1999-A; PMID 10477144
- Siffert W. et al., 1999-B; PMID 10466464
- Siffert W. et al., 1998; PMID 9425898
- Siffert W. et al., 1995; PMID 7635969
- Young J.H. et al., 2005; PMID 16429165
- Cardellini M. et al., 2005; PMID 16043746
- Fishman D. et al., 1998; PMID 9769329
- Hamid Y.H. et al., 2005; PMID 15645209
- Halverstadt A. et al., 2005; PMID 15904871
- Huth C. et al., 2006; PMID 17003362
- Illig T. et al., 2004; PMID 15472205
- Lyon C.J. et al., 2003; PMID 12746274
- McKenzie J.A. et al., 2004; PMID 15180970
- Shoelson S.E. et al., 2006; PMID 16823477
- Vaxillaire M. et al., 2008; PMID 17977958
- Wellen K.E. et al., 2005; PMID 15864338
- Willer C.J. et al., 2007; PMID 17192490
- Crawley E. et al., 1999; PMID 10366102
- De Craen A.J. et al., 2005; PMID 15674372
- Gibson A.W. et al., 2001; PMID 11238636
- Howell W. M. et al., 2007; PMID 17182825
- Kim H.J. et al., 2004; PMID 15047622
- Lyon C.J. et al., 2003; PMID 12746274
- Lin M. T. et al., 2003; PMID 14657427
- Oberbach A. et al., 2006; PMID 16556721
- Scarpelli D. et al., 2006; PMID 16644716
- Trompet S. et al., 2007; PMID 17460178
- Van Exel E. et al., 2002; PMID 11916930
- Weger M. et al., 2007; PMID 17438520
- Cauchi S. et al., 2008; PMID 18445358
- Florez J.C. et al., 2006; PMID 16855264
- Florez J.C., 2007; PMID 17563454
- Grant S.F.A. et al., 2006; PMID 16415884
- Lysenko V. et al., 2007; PMID 17671651
- Scott L.J. et al., 2006; PMID 16936217
- Shaat N. et al., 2007; PMID 17342473
- Weedon M.N. et al., 2006; PMID 17020404
- Wellcome Trust Case Control Consortium 2007; PMID 17554300
- Altshuler D. et al., 2000; PMID 10973253
- Cauchi S. et al., 2008; PMID 18498634
- Ek J. et al., 2001; PMID 11596673
- Frederiksen L. et al., 2002; PMID 12161548
- Goraya T.Y. et al., 2002; PMID 12225721
- Jaziri R. et al., 2006; PMID 16567542
- Lohmueller K.E. et al., 2003; PMID 12524541
- Ludovico O. et al., 2007; PMID 17495182
- Memisoglu A. et al. 2003; PMID 14514601
- Paracchini V. et al., 2005; PMID 15972940
- Scott L.J. et al., 2007; PMID 17463248
- Tönjes A. et al., 2007; PMID 17563457
- Yen C.J. et al., 1997; PMID 9425261
- Zeggini E. et al., 2007; PMID 17463249
- Florez J.C. et al., 2004; PMID 15111507
- Florez J.C. et al., 2007; PMID 17259403
- Hansen S.K. et al., 2005; PMID 15797964
- Moore A.F. et al., 2008; PMID 17937592
- Nielsen E.M. et al., 2003; PMID 12540638
- Vaxillaire M. et al., 2008; PMID 17977958
- Weedon M.N. et al., 2006; PMID 17020404

Iron Sensor (Hämochromatose)

- Allen, K.J., et al., Iron-overload-related disease in HFE hereditary hemochromatosis. N Engl J Med, 2008. 358(3): p. 221-30.
- Bradley, L.A., J.E. Haddow, and G.E. Palomaki, Population screening for haemochromatosis: expectations based on a study of relatives of symptomatic probands. J Med Screen, 1996. 3(4): p. 171-7.
- Adams PC, R.D., Barton JC, McLaren CE, Eckfeldt JH, McLaren GD, Dawkins FW, Acton RT, Harris EL, Gordeuk VR, Leidecker-Foster C, Speechley M, Snively BM, Holup JL, Thomson E, Sholinsky P., Hemochromatosis and iron-overload screening in a racially diverse population. N Engl J Med, 2005(352): p. 1769–78.
- CDCP, Centers for Disease Control and Prevention
- GeneticHealth.com.
- MFMER, Mayo Foundation for Medical Education and Research.
- NDDIC, National Digestive Diseases Information Clearinghouse.
- NIH, Institutes of Health.
- GFHEV-Leitlinien.
- Medicoconsult-Datenbank.
- Haemochromatose.org.
- Burt, M.J., et al., The significance of haemochromatosis gene mutations in the general population: implications for screening. Gut, 1998. 43(6): p. 830-6.
- Leberkrankheiten_Informationsweltseite.
- Niederau C, F.R., Pürschel A, Stremmel W, Häussinger D, Strohmeyer G, Long-term survival in patients with hereditary hemochromatosis. Gastroenterology 1996(110): p. 1107-1119.
- Rochette, J., et al., Multicentric origin of hemochromatosis gene (HFE) mutations. Am J Hum Genet, 1999. 64(4): p. 1056-62.
- "Hemochromatosis: Treatments and drugs". Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER). <http://www.mayoclinic.com/health/hemochromatosis/DS00455/DSECTION=7>
- Hemochromatosis National Digestive Diseases Information Clearinghouse, National Institutes of Health, U.S. Department of Health and Human Services
- "Hemochromatosis: Symptoms". Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER). <http://www.mayoclinic.com/health/hemochromatosis/DS00455/DSECTION=2>.
- Prevalence of the HFE Gene Mutation in the Liver Transplanted and Primary Hemochromatosis Patients in the Southern Iran, M Yavarian et al. IRCMJ 2010; 12(1):22-26 ©Iranian Red Crescent Medical Journal
- HFE mutations in heart disease, Terence Dunn et al. Heart and Vessels, Volume 23, Number 5, 348-355.

Bone Health Sensor (Osteoporose)

- Herold, Innere Medizin 2008
- MSD Manual, 2. Auflage
- Seeman, E.; Hopper, J. L.; Bach, L. A.; Cooper, M. E.; Parkinson, E.; McKay, J.; Jerums, G. : Reduced bone mass in daughters of women with osteoporosis. New Eng. J. Med. 320: 554-558, 1989
- Bianchine, J. W.; Briard-Guillemot, M. L.; Maroteaux, P.; Frezal, J.; Harrison, H. E. : Generalized osteoporosis with bilateral pseudoglioma—an autosomal recessive disorder of connective tissue: report of three families—review of the literature. Am. J. Hum. Genet. 24: 34A only, 1972.
- Raisz L (2005). "Pathogenesis of osteoporosis: concepts, conflicts, and prospects.". J Clin Invest 115 (12): 3318-25
- DVO-Leitlinie "Osteoporose bei Frauen ab der Menopause und Männer über 60 Jahren", 2006
- Guideline der National Osteoporosis Foundation (USA), 2003
- Kim DH, Vaccaro AR (2006). "Osteoporotic compression fractures of the spine; current options and considerations for treatment". The spine journal : official journal of the North American Spine Society 6 (5): 479–87
- Ganz DA, Bao Y, Shekelle PG, Rubenstein LZ (2007). "Will my patient fall?". JAMA 297 (1): 77–86
- Report of a Joint WHO/FAO/UNU Expert Consultation(2007) Protein and amino acid requirements in human nutrition, pp224-226
- Report of a Joint WHO/FAO/UNU Expert Consultation(2002), Human Vitamin and Mineral Requirements, pp166-167
- Bolland MJ, Barber PA, Doughty RN, et al (2008). "Vascular events in healthy older women receiving calcium supplementation: randomised controlled trial". BMJ 336: 262
- Jackson RD, LaCroix AZ, Gass M, et al (2006). "Calcium plus vitamin D supplementation and the risk of fractures". N. Engl. J. Med. 354 (7): 669–83
- Ferrari, S. L.; Deutsch, S.; Choudhury, U.; Chevalley, T.; Bonjour, J.-P.; Dermitzakis, E. T.; Rizzoli, R.; Antonarakis, S. E. : Polymorphisms in the low-density lipoprotein receptor-related protein 5 (LRP5) gene are associated with variation in vertebral bone mass, vertebral bone size, and stature in whites. Am. J. Hum. Genet. 74: 866-875, 2004

- MacDonald H.M. et al., 2001; PMID 11547832
- Mann V. et al., 2003; PMID 12810179
- Qureshi A.M. et al., 2002; PMID 11907712
- Palomba S. et al., 2005; PMID 15739035
- Palomba S. et al., 2003; PMID 12525466
- Thakkestian A. et al., 2004; PMID 15040830

Joint Sensor (Rheumatoide Arthritis)

- Zou J, Zhang Y, Thiel A, Rudwaleit M, Shi SL, Radbruch A, Poole R, Braun J, Sieper J.: Predominant cellular immune response to the cartilage autoantigenic G1 aggrecan in ankylosing spondylitis and rheumatoid arthritis. in: Rheumatology (Oxford). 2003 Jul;42(7):846-55
- Abul K. Abbas : Diseases of Immunity in Vinay Kumar, Abul K. Abbas, Nelson Fausto : Robbins and Cotran - Pathologic Basis of Disease, 7. Auflage, Philadelphia, 2005, S. 205
- Gerd Herold. Innere Medizin. Köln 2005
- A. McMichael, P. Bowness. HLA-B27: natural function and pathogenic role in spondyloarthritis. Arthritis Res. 2002;4 Suppl 3:S153-8.
- J.C. Edwards et al. Jekyll and Hyde: the transformation of HLA-B27. Immunol Today. 2000 Jun;21(6):256-60
- Braun J, Bollow M, Remlinger G et al.: Prevalence of Spondylarthropathies in HLA-B27 positive and negative blood donors. Arthritis & Rheumatism 1998;41:58–67
- Porter, Robert; Beers, Mark H.; Berkow, Robert (2006). The Merck manual of diagnosis and therapy. Rahway, NJ: Merck Research Laboratories. pp. 290
- DVMB - Deutsche Vereinigung Morbus Bechterew
- P. Bowness: HLA B27 in health and disease: a double-edged sword? Rheumatology 2002; 41: pp. 857—868
- Dennis L. Kasper et al: Harrison's Principles of Internal Medicine, 16. Ausgabe 2005. Seite 1995f
- H. Spring, A. Pirlet: Morbus Bechterew, Gymnastik und Sport. Georg Thieme Verlag 1995.
- Günstige Ernährung bei Morbus Bechterew, Olaf Adam, WMW Wiener Medizinische Wochenschrift Volume 158, Numbers 9-10, 294-297
- P. Schmied und H. Baumberger. Morbus Bechterew – Der entzündliche Wirbelsäulen-Rheumatismus, 3. Auflage Gustav Fischer Verlag Stuttgart 2003
- E Jaakkola, Finnish HLA studies confirm the increased risk conferred by HLA-B27 homozygosity in ankylosing spondylitis. Ann Rheum Dis 2006;65:775-780
- Biesalski, H. K., et al., Ernährungsmedizin (2004), Thieme Verlag
- DGE-Beratungsstandards: Rheumatische Erkrankungen (2001)
- Diättherapie bei rheumatischen Erkrankungen», Empfehlungen der Deutschen Gesellschaft für Rheumatologie
- Osteoarthritis Cartilage. 2006 Mar;14(3):286-94. Epub 2005 Nov 23. Efficacy of methylsulfonylmethane (MSM) in osteoarthritis pain of the knee: a pilot clinical trial. Kim LS, Axelrod LJ, Howard P, Buratovich N, Waters RF.
- Wojtecka-Lukasik E, Inflamm Res. 2010 Mar;59 Suppl 2:S253-5. Cryotherapy decreases histamine levels in the blood of patients with rheumatoid arthritis

Gluten Sensor (Gluten Intoleranz)

- Innere Medizin, Gerd Herold und Mitarbeiter, 2008
- Curione M, Barbato M, Viola F, Francia P, De Biase L, Cucchiara S. Idiopathic dilated cardiomyopathy associated with coeliac disease: the effect of a gluten-free diet on cardiac performance. Dig Liver Dis. 2002;34:866–869.
- Handbuch Zöliakie, Österreichische Arbeitsgemeinschaft Zöliakie
- Farrell R, Kelly C. Celiac sprue. N Engl J Med 2002;346:180–8.
- Deutsche Zöliakie Gemeinschaft
- Kupper C (2005). "Dietary guidelines and implementation for celiac disease". Gastroenterology 128 (4 Suppl 1): S121–7.
- Sblattero D, Berti I, Trevisiol C, et al (May 2000). "Human recombinant tissue transglutaminase ELISA: an innovative diagnostic assay for celiac disease". Am. J. Gastroenterol. 95 (5): 1253–7.
- Am J Med. 1967; 42: 899-912
- Gut 1989; 30: 333-338
- Hardwick, C. Prognosis in coeliac disease. Arch Dis Child 1939; 14:279.
- Effective detection of human leukocyte antigen risk alleles in celiac disease using tag single nucleotide polymorphisms. Monsuur AJ, de Bakker PI, Zhernakova A, Pinto D, Verduijn W, Romanos J, Auricchio R, Lopez A, van Heel DA, Crusius JB, Wijmenga C. PLoS One. 2008 May 28;3(5):e2270.

Lactose Sensor (Laktose-Intoleranz)

- Herold, Innere Medizin 2008, 439-440

- Beja-Pereira, A.; Luikart, G.; England, P. R.; Bradley, D. G.; Jann, O. C.; Bertorelle, G.; Chamberlain, A. T.; Nunes, T. P.; Metodiev, S.; Ferrand, N.; Erhardt, G. :
- Gene-culture coevolution between cattle milk protein genes and human lactase genes. *Nature Genet.* 35: 311-313, 2003. Note: Erratum: *Nature Genet.* 35: 106 only, 2003.
- Laktose-Intoleranz, Thilo Schleip, 5.Auflage, 2003
- Tuula H. Vesa et al.: Lactose Intolerance, in: *Journal of the American College of Nutrition*, Vol. 19, No. 90002, 165S-175S (2000)
- Bulhøes, A. C., et. al. (2007-11). "Correlation between lactose absorption and the C/T-13910 and G/A-22018 mutations of the lactase-phlorizin hydrolase (LCT) gene in adult-type hypolactasia". *Brazilian Journal of Medical and Biological Research*.
- National Digestive Diseases Information Clearinghouse (March 2006). "Lactose Intolerance". National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases, National Institutes of Health.
- Montalto M, Curigliano V, Santoro L, et al (2006). "Management and treatment of lactose malabsorption". *World J. Gastroenterol.* 12 (2): 187–91. PMID 16482616. <http://www.wjgnet.com/1007-9327/12/187.asp>.
- Enattah, N. S.; Sahi, T.; Savilahti, E.; Terwilliger, J. D.; Peltonen, L.; Jarvela, I. : Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. *Nature Genet.* 30: 233-237, 2002.
- Olds, L. C.; Sibley, E. : Lactase persistence DNA variant enhances lactase promoter activity in vitro: functional role as a cis regulatory element. *Hum. Molec. Genet.* 12: 2333-2340, 2003.
- Kuokkanen, M.; Kokkonen, J.; Enattah, N. S.; Ylisaukko-oja, T.; Komu, H.; Varilo, T.; Peltonen, L.; Savilahti, E.; Jarvela, I. : Mutations in the translated region of the lactase gene (LCT) underlie congenital lactase deficiency. *Am. J. Hum. Genet.* 78: 339-344, 2006.

IBD Sensor (Morbus Crohn)

- Innere Medizin, Herold 2008, S.443-446
- Pimentel, Mark; Michael Chang, Evelyn J. Chow, Siamak Tabibzadeh, Viorelia Kirit-Kiriak, Stephan R. Targan, Henry C. Lin (2000). "Identification of a prodromal period in Crohn's disease but not ulcerative colitis". *American Journal of Gastroenterology* 95 (12): 3458–62
- Baumgart DC, Sandborn WJ (2007). "Inflammatory bowel disease: clinical aspects and established and evolving therapies.". *The Lancet* 369 (9573): 1641–57
- J.-M. Hahn, Innere Medizin, 5. Auflage, 378-383
- Hirzel, Chronisch entzündliche Darmerkrankungen, 2. Auflage
- MSD Manual, Handbuch Gesundheit, 2. Ausgabe
- Tecker, Morbus Crohn und Colitis ulcerosa
- Current issues in Crohn's disease, Warwick S. Selby, MJA 2003, 178 (11): 532-533
- Ogura, Y.; Bonen, D. K.; Inohara, N.; Nicolae, D. L.; Chen, F. F.; Ramos, R.; Britton, H.; Moran, T.; Karaliuskas, R.; Duerr, R. H.; Achkar, J.-P.; Brant, S. R.; Bayless, T. M.; Kirschner, B. S.; Hanauer, S. B.; Nunez, G.; Cho, J. H. :
- A frameshift mutation in Nod2 associated with susceptibility to Crohn's disease. *Nature* 411: 603-606, 2001
- Jacobsen BA et al. Increase in incidence and prevalence of inflammatory bowel disease in northern Denmark: a population-based study, 1978-2002. *Eur J Gastroenterol Hepatol.* 2006 Jun;18(6):601-6.
- Podolsky, Daniel K. (2002). "Inflammatory bowel disease". *New England Journal of Medicine* 346 (6): 417–29
- Mueller, M. H.; M. E. Kreis, M. L. Gross, H. D. Becker, T. T. Zittel & E. C. Jehle (2002). "Anorectal functional disorders in the absence of anorectal inflammation in patients with Crohn's disease". *British Journal of Surgery* 89 (8): 1027–31
- Reese GE, Nanidis T, Borysiewicz C, Yamamoto T, Orchard T, Tekkis PP; Int J Colorectal Dis. The effect of smoking after surgery for Crohn's disease: a meta-analysis of observational studies. 2008 Dec;23(12):1213-21. Epub 2008 Sep 2
- King, K.; Sheikh, M. F.; Cuthbert, A. P.; Fisher, S. A.; Onnie, C. M.; Mirza, M. M.; Pattani, R. C.; Sanderson, J.; Forbes, A.; Mansfield, J.; Lewis, C. M.; Roberts, R. G.; Mathew, C. G. : Mutation, selection, and evolution of the Crohn disease susceptibility gene CARD15. *Hum. Mutat.* 27: 44-54, 2006.

Glaucoma Sensor (Grüner Star)

- Augenheilkunde, Grehn, 30. Auflage, Springer
- Medikamentöse Augentherapie, Paul U. Fechner
- Das MSD Manual der Diagnostik und Therapie, Mark H Beers, MSD Sharp & Dohme GmbH, 7. Auflage
- Stone, E. M.; Fingert, J. H.; Alward, W. L. M.; Nguyen, T. D.; Polansky, J. R.; Sundén, S. L. F.; Nishimura, D.; Clark, A. F.; Nystuen, A.; Nichols, B. E.; Mackey, D. A.; Ritch, R.; Kalenak, J. W.; Craven, E. R.; Sheffield, V. C. :
- Identification of a gene that causes primary open angle

glaucoma. *Science* 275: 668-670, 1997.

- National Insitute of Health (NIH) - National Eye Institute
- J. Flammer: Glaukom. Ein Handbuch für Betroffene. Eine Einführung für Interessierte. Ein Nachschlagewerk für Eilige. Hans Huber Verlag
- "Global data on visual impairment in the year 2002" Bulletin of the World Health Organization Volume 82, Number 11, November 2004, 811-890
- Morissette, J.; Cote, G.; Anctil, J.-L.; Plante, M.; Amyot, M.; Heon, E.; Trope, G. E.; Weissenbach, J.; Raymond, V. : A common gene for juvenile and adult-onset primary open-angle glaucomas confined on chromosome 1q. *Am. J. Hum. Genet.* 56: 1431-1442, 1995.
- Kwon, Y. H.; Fingert, J. H.; Kuehn, M. H.; Alward, W. L. M. : Primary open-angle glaucoma. *New Eng. J. Med.* 360: 1113-1124, 2009.
- Rezaie, T.; Child, A.; Hitchings, R.; Brice, G.; Miller, L.; Coca-Prados, M.; Heon, E.; Krupin, T.; Ritch, R.; Kreutzer, D.; Crick, R. P.; Sarfarazi, M. : Adult-onset primary open-angle glaucoma caused by mutations in optineurin. *Science* 295: 1077-1079, 2002.

AMD Sensor (Makuladegeneration)

- Augenheilkunde, Franz Grehn, 30. Auflage, 2008
- MDS Manual, Handbuch Gesundheit, 2. Auflage
- Haines, J. L.; Hauser, M. A.; Schmidt, S.; Scott, W. K.; Olson, L. M.; Gallins, P.; Spencer, K. L.; Kwan, S. Y.; Noureddine, M.; Gilbert, J. R.; Schnetz-Boutaud, N.; Agarwal, A.; Postel, E. A.; Pericak-Vance, M. A. : Complement factor H variant increases the risk of age-related macular degeneration. *Science* 308: 419-421, 2005
- Diagnosen am Augenhintergrund, Thieme, Bernd Kirchhof, Martin Reim, Sebastian Wolf, 2003
- de Jong PT (2006). "Age-related macular degeneration". *N Engl J Med.* 355 (14): 1474–1485.
- Ch. 25, Disorders of the Eye, Jonathan C. Horton, in Harrison's Principles of Internal Medicine, 16th ed.
- Richer SP, J Am Optom Assoc. 1993 Dec;64(12):838-50. Is there a prevention and treatment strategy for macular degeneration?
- Yang Z, Camp NJ, Sun H, Tong Z, Gibbs D, Cameron DJ, Chen H, Zhao Y, Pearson E, Li X, Chien J, Dewan A, Harmon J, Bernstein PS, Shridhar V, Zabriskie NA, Hoh J, Howes K, Zhang K. "A variant of the HTRA1 gene increases susceptibility to age-related macular degeneration."
- Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG)
- Klein, R. J.; Zeiss, C.; Chew, E. Y.; Tsai, J.-Y.; Sackler, R. S.; Haynes, C.; Henning, A. K.; SanGiovanni, J. P.; Mane, S. M.; Mayne, S. T.; Bracken, M. B.; Ferris, F. L.; Ott, J.; Barnstable, C.; Hoh, J. : Complement factor H polymorphism in age-related macular degeneration. *Science* 308: 385-389, 2005
- National Institutes of Health (NIH) - National Eye Institute
- Maller, J.; George, S.; Purcell, S.; Fagerness, J.; Altschuler, D.; Daly, M. J.; Seddon, J. M. : Common variation in three genes, including a noncoding variant in CFH, strongly influences risk of age-related macular degeneration. *Nature Genet.* 38: 1055-1059, 2006
- Wegscheider BJ, Weger M, Renner W, et al. Association of complement factor H Y402H gene polymorphism with different subtypes of exudative age-related macular degeneration. *Ophthalmology.* 2007;114:738-42.
- Montezuma SR, Sobrin L, Seddon JM. Review of genetics in age related macular degeneration. *Semin Ophthalmol.* 2007;22:229-40.
- A variant of the HTRA1 gene increases susceptibility to age-related macular degeneration. *Science.* 2006 Nov 10;314(5801):992-3. Epub 2006 Oct 19. Yang Z, Camp NJ, Sun H, Tong Z, Gibbs D, Cameron DJ, Chen H, Zhao Y, Pearson E, Li X, Chien J, Dewan A, Harmon J, Bernstein PS, Shridhar V, Zabriskie NA, Hoh J, Howes K, Zhang K.

Periodontitis Sensor (Parodontose)

- J Clin Periodontol. 1999 Nov;26(11):705-9. Polymorphic cytokine genotypes as markers of disease severity in adult periodontitis. Galbraith GM, Hendley TM, Sanders JJ, Palesch Y, Pandey JP.
- J Clin Periodontol. 1998 Oct;25(10):781-5. Interleukin-1beta+3953 allele 2: association with disease status in adult periodontitis. Gore EA, Sanders JJ, Pandey JP, Palesch Y, Galbraith GM.
- Cytokine. 2012 Jul 12. Analysis of IL1 gene polymorphisms and transcript levels in periodontal and chronic kidney disease. Braosi AP, de Souza CM, Lucyszyn SM, Dirschnabel AJ, Claudino M, Olandoski M, Probst CM, Garlet GP, Pecoits-Filho R, Trevisatto PC.
- J Periodontol. 2012 Feb 21. Interleukin-1 Gene Polymorphisms and Chronic Periodontitis in Adult Caucasians: A Systematic Review and Meta-Analysis. Karimbux NY, Saraiya VM, Elangovan S, Allareddy V, Kinnunen T, Kornman KS, Duff GW.
- Int Endod J. 2007 Jul;40(7):563-72. Epub 2007 May 18. Association of CD14, IL1B, IL6, IL10 and TNFA functional gene polymorphisms with symptomatic dental abscesses. de Sá AR, Moreira PR, Xavier GM, Sampaio I, Kalapothakis E, Dutra WO, Gomez RS.
- J Am Dent Assoc. 2002 Apr;133(4):452-9; quiz 492-3. Clinical utility

of a genetic susceptibility test for severe chronic periodontitis: a critical evaluation. Greenstein G, Hart TC.

- J Clin Periodontol. 1998 Oct;25(10):781-5. Interleukin-1beta+3953 allele 2: association with disease status in adult periodontitis. Gore EA, Sanders JJ, Pandey JP, Palesch Y, Galbraith GM.
- J Periodontol. 2006 Dec;77(12):1978-83. Analysis of tumor necrosis factor-alpha, transforming growth factor-beta, interleukin-10, IL-6, and interferon-gamma gene polymorphisms in patients with chronic periodontitis. Babel N, Cherepnev G, Babel D, Tropmann A, Hammer M, Volk HD, Reinke P
- Clin Exp Immunol. 2007 Apr;148(1):119-26. Interleukin-6 expression and gene polymorphism are associated with severity of periodontal disease in a sample of Brazilian individuals. Moreira PR, Lima PM, Sathler KO, Imanishi SA, Costa JE, Gomes RS, Gollob KJ, Dutra WO.

DNA+Ernährung

- A variant of the HTRA1 gene increases susceptibility to age-related macular degeneration. Science. 2006 Nov 10;314(5801):992-3. Epub 2006 Oct 19. Yang Z, Camp NJ, Sun H, Tong Z, Gibbs D, Cameron DJ, Chen H, Zhao Y, Pearson E, Li X, Chien J, Dewan A, Harmon J, Bernstein PS, Shridhar V, Zabriske NA, Hoh J, Howes K, Zhang K.
- Adams PC, R.D., Barton JC, McLaren CE, Eckfeldt JH, McLaren GD, Dawkins FW, Acton RT, Harris EL, Gordeuk VR, Leiendecker-Foster C, Speechley M, Snively BM, Holup JL, Thomson E, Sholinsky P., Hemochromatosis and iron-overload screening in a racially diverse population. N Engl J Med, 2005(352): p. 1769-78.
- Allen, K.J., et al., Iron-overload-related disease in HFE hereditary hemochromatosis. N Engl J Med, 2008. 358(3): p. 221-30.
- Alpha-tocopherol supplementation prevents the exercise-induced reduction of serum paraoxonase 1/arylesterase activities in healthy individuals.
- Am J Med. 1967; 42: 899-912
- American Heart Association
- Antioxidant micronutrients and biomarkers of oxidative stress and inflammation in colorectal adenoma patients: results from a randomized, controlled clinical trial.
- Association between decreased vitamin levels and MTHFR, MTR and MTRR gene polymorphisms as determinants for elevated total homocysteine concentrations in pregnant women.
- Association of MTRRA66G polymorphism (but not of MTHFR C677T and A1298C, MTRRA2756G, TCN C776G) with homocysteine and coronary artery disease in the French population.
- Barbosa PR: Eur J Clin Nutr. 2008 Aug;62(8):1010-21. Epub 2007 May 23.
- Barry I. Posner2,12, David J. Balding13, David Meyre5, Constantin Polychronakos1,3 & Philippe Froguel5,14; A genome-wide association study
- Beja-Pereira, A.; Luikart, G.; England, P. R.; Bradley, D. G.; Jann, O. C.; Bertorelle, G.; Chamberlain, A. T.; Nunes, T. P.; Metodiev, S.; Ferrand, N.; Erhardt, G.; Bianchine, J. W.; Briard-Guillemot, M. L.; Maroteaux, P.; Frezal, J.; Harrison, H. E.: Generalized osteoporosis with bilateral pseudoglioma-an autosomal recessive disorder of connective tissue: report of three families-review of the literature. Am. J. Hum. Genet. 24: 34A only, 1972.
- Bolland MJ, Barber PA, Doughty RN, et al (2008). "Vascular events in healthy older women receiving calcium supplementation: randomised controlled trial". BMJ 336: 262
- Bradley, L.A., J.E. Haddow, and G.E. Palomaki, Population screening for haemochromatosis: expectations based on a study of relatives of symptomatic probands. J Med Screen, 1996. 3(4): p. 171-7.
- Bundeslebensmittelschlüssel (BLS)
- Bulhões, A. C., et. al. (2007-11). "Correlation between lactose absorption and the C/T-13910 and G/A-22018 mutations of the lactase-phlorizin hydrolase (LCT) gene in adult-type hypolactasia". Brazilian Journal of Medical and Biological Research.
- Burt, M.J., et al., The significance of haemochromatosis gene mutations in the general population: implications for screening. Gut, 1998. 43(6): p. 830-6.
- Calcium plus vitamin D supplementation and the risk of fractures. N Engl J Med. 2006 Feb 16;354(7):669-83. Jackson RD
- CDCP, Centers for Disease Control and Prevention
- Ch. 25, Disorders of the Eye, Jonathan C. Horton, in Harrison's Principles of Internal Medicine, 16th ed.
- Cholesterin, Risiko für Herz und Gefäße, Edita Pospisil, 2008
- Cholesterin, Wozu wir es brauchen und warum es uns krank macht, C.H.Beck, 1999 Dr. Ursel Wahrburg, Dr. Gerd Assmann
- Collins, D. R.; Knott, T. J.; Pease, R. J.; Powell, L. M.; Wallis, S. C.; Robertson, S.; Pullinger, C. R.; Milne, R. W. Marcel, Y. L.; Humphries, S. E.; Talmud, P. J.; Lloyd, J. K.; Miller, N. E.; Muller, D.; Scott, J. Truncated variants of apolipoprotein B cause hypobetalipoproteinaemia. Nucleic Acids Res. 16: 8361-8375, 1988
- Daniel Steinberg (2007). The Cholesterol Wars: The Cholesterol

Skeptics vs the Preponderance of Evidence. Boston: Academic Press.

- de Jong PT (2006). "Age-related macular degeneration". N Engl J Med. 355 (14): 1474-1485.
- Defesche et al. 1998 FH workshop 1997
- Defesche, J. C., Kastelein, J. J. P.: Molecular epidemiology of familial hypercholesterolaemia. (Letter) Lancet 352: 1643-1644, 1998
- Deutsche Gesellschaft zur Bekämpfung von Fettstoffwechselstörungen und ihren Folgeerkrankungen DGFF e.V
- Deutsche Ophthalmologische Gesellschaft (DOG)
- Deutsche Zöliakie Gemeinschaft
- Diagnosen am Augenhintergrund, Thieme, Bernd Kirchhof, Martin Reim, Sebastian Wolf, 2003
- DVO-Leitlinie "Osteoporose bei Frauen ab der Menopause und Männer über 60 Jahren", 2006
- Effect of B vitamin supplementation on plasma homocysteine levels in celiac disease. Effect of calcium and vitamin D supplementation on bone density in men and women 65 years of age or older. Dawson-Hughes B: N Engl J Med. 1997 Sep 4;337(10):670-6.
- Effect of supplementation of calcium and vitamin D on bone mineral density and bone mineral content in peri- and post-menopause women; a double-blind, randomized, controlled trial. Di Daniele N, Pharmacol Res. 2004 Dec;50(6):637-41.
- Effective detection of human leukocyte antigen risk alleles in celiac disease using tag single nucleotide polymorphisms. Monsuur AJ, de Bakker PI, Zhernakova A, Pinto D, Verduijn W, Romanos J, Auricchio R, Lopez A, van Heel DA, Crusius JB, Wijmenga C. PLoS One. 2008 May 28;3(5):e2270.
- Ellard, S.: Hepatocyte nuclear factor 1 alpha (HNF-1-alpha) mutations in maturity-onset diabetes of the young. Hum. Mutat. 16: 377-385, 2000
- Enattah, N. S.; Sahi, T.; Savilahti, E.; Terwilliger, J. D.; Peltonen, L.; Jarvela, I.: Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. Nature Genet. 30: 233-237, 2002.
- Fajans, S. S.; Bell, G. I.; Polonsky, K. S.: Molecular mechanisms and clinical pathophysiology of maturity-onset diabetes of the young. New Eng. J. Med. 345: 971-980, 2001.
- Farrell R, Kelly C. Celiac sprue. N Engl J Med 2002;346:180-8.
- Ferrari, S. L.; Deutsch, S.; Choudhury, U.; Chevalley, T.; Bonjour, J.-P.; Dermizakis, E. T.; Rizzoli, R.; Antonarakis, S. E.: Polymorphisms in the low-density lipoprotein receptor-related protein 5 (LRP5) gene are associated with variation in vertebral bone mass, vertebral bone size, and stature in whites. Am. J. Hum. Genet. 74: 866-875, 2004
- Fracture prevention with vitamin D supplementation: a meta-analysis of randomized controlled trials. JAMA. 2005 May 11;293(18):2257-64. Bischoff-Ferrari HA
- Froguel, P.; Velho, G.; Cohen, D.; Passa, P.: Strategies for the collection of sibling-pair data for genetic studies in type 2 (non insulin-dependent) diabetes mellitus. (Letter) Diabetologia 34: 685 only, 1991
- Ganz DA, Bao Y, Shekelle PG, Rubenstein LZ (2007). "Will my patient fall?". JAMA 297 (1): 77-86
- Gene-culture coevolution between cattle milk protein genes and human lactase genes. Nature Genet. 35: 311-313, 2003. Note: Erratum: Nature Genet. 35: 106 only, 2003.
- GeneticHealth.com.
- GFHEV-Leitlinien.
- Gidh-Jain, M.; Takeda, J.; Xu, L. Z.; Lange, A. J.; Vionnet, N.; Stoffel, M.; Froguel, P.; Velho, G.; Sun, F.; Cohen, D.; Patel, P.; Lo, Y.-M. D.; Hattersley, A. T.; Luthman, H.; Wedell, A.; St. Charles, R.; Harrison, R. W.; Weber, I. T.; Bell, G. I.; Pilkis, S. J.: Glucokinase mutations associated with non-insulin-dependent (type 2) diabetes mellitus have decreased enzymatic activity: implications for structure/function relationships. Proc. Nat. Acad. Sci. 90: 1932-1936, 1993
- Guéant-Rodriguez RM: Thromb Haemost. 2005 Sep;94(3):510-5
- Guideline der National Osteoporosis Foundation (USA), 2003
- Guillaume Charpentier, Thomas J. Hudson4,9, Alexandre Montpetit4, Alexey V. Pshezhetsky10, Marc Prentki10,11,
- Gut 1989; 30: 333-338
- Hadithi M: World J Gastroenterol. 2009 Feb 28;15(8):955-60.
- Haemochromatose.org.
- Haines, J. L.; Hauser, M. A.; Schmidt, S.; Scott, W. K.; Olson, L. M.; Gallins, P.; Spencer, K. L.; Kwan, S. Y.; Noureddine, M.; Gilbert, J. R.; Schnetz-Boutaud, N.; Agarwal, A.; Postel, E. A.; Pericak-Vance, M. A.: Complement factor H variant increases the risk of age-related macular degeneration. Science 308: 419-421, 2005
- Handbuch Zöliakie, Österreichische Arbeitsgemeinschaft Zöliakie
- Hardwick, C. Prognosis in coeliac disease. Arch Dis Child 1939; 14:279.

- Hemochromatosis National Digestive Diseases Information Clearinghouse, National Institutes of Health, U.S. Department of Health and Human Services
- Hemochromatosis: Symptoms. Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER). <http://www.mayoclinic.com/health/hemochromatosis/DS00455/DSECTION=2>.
- Hemochromatosis: Treatments and drugs. Mayo Foundation for Medical Education and Research (MFMER). <http://www.mayoclinic.com/health/hemochromatosis/DS00455/DSECTION=7>
- Herold, Innere Medizin 2008, 439-440
- HHEX gene polymorphisms are associated with type 2 diabetes in the Dutch Breda cohort. *Europ. J. Hum. Genet.* 16: 652-656, 2008
- Hobbs et al. 1992 *Hum Mut* 1:445
- Hobbs, H. H.; Brown, M. S.; Russell, D. W.; Davignon, J.; Goldstein, J. L.: Deletion in the gene for the low-density-lipoprotein receptor in a majority of French Canadians with familial hypercholesterolemia. *New Eng. J. Med.* 317: 734-737, 1987
- Hopkins MH: Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2010 Mar;19(3):850-8. Epub 2010 Mar 3.
- <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim/125860>
- identifies novel risk loci for type 2 diabetes; *Nature*, Vol 445|22 February 2007
- Inter-individual variation in DNA damage and base excision repair in young, healthy non-smokers: effects of dietary supplementation and genotype. *Clepe F: Br J Nutr.* 2010 Jan 19:1-9.
- Jackson RD, LaCroix AZ, Gass M, et al (2006). "Calcium plus vitamin D supplementation and the risk of fractures". *N. Engl. J. Med.* 354 (7): 669-83
- Kim DH, Vaccaro AR (2006). "Osteoporotic compression fractures of the spine; current options and considerations for treatment". *The spine journal : official journal of the North American Spine Society* 6 (5): 479-87
- Klein, R. J.; Zeiss, C.; Chew, E. Y.; Tsai, J.-Y.; Sackler, R. S.; Haynes, C.; Henning, A. K.; SanGiovanni, J. P.; Mane, S. M.; Mayne, S. T.; Bracken, M. B.; Ferris, F. L.; Ott, J.; Barnstable, C.; Hoh, J.: Complement factor H polymorphism in age-related macular degeneration. *Science* 308: 385-389, 2005
- Kuokkanen, M.; Kokkonen, J.; Enattah, N. S.; Ylisaukko-oja, T.; Komu, H.; Varilo, T.; Peltonen, L.; Savilahti, E.; Jarvela, I.: Mutations in the translated region of the lactase gene (LCT) underlie congenital lactase deficiency. *Am. J. Hum. Genet.* 78: 339-344, 2006.
- Kupper C (2005). "Dietary guidelines and implementation for celiac disease". *Gastroenterology* 128 (4 Suppl 1): S121-7.
- Laktose-Intoleranz, Thilo Schleip, 5.Auflage, 2003
- Leberkrankheiten_Informationswebseite.
- Lewington S, Whitlock G, Clarke R, Sherliker P, Emberson J, Halsey J, Qizilbash N, Peto R, Collins R (December 2007). "Blood cholesterol and vascular mortality by age, sex, and blood pressure: a meta-analysis of individual data from 61 prospective studies with 55,000 vascular deaths". *Lancet* 370 (9602): 1829-39.
- Lombardi et al. 1998 *MEDPED* 1998
- Lowering blood homocysteine with folic acid based supplements: meta-analysis of randomised trials. *Homocysteine Lowering Trialists' Collaboration.BMJ.* 1998 Mar 21;316(7135):894-8
- Maller, J.; George, S.; Purcell, S.; Fagerness, J.; Altshuler, D.; Daly, M. J.; Seddon, J. M.: Common variation in three genes, including a noncoding variant in CFH, strongly influences risk of age-related macular degeneration. *Nature Genet.* 38: 1055-1059, 2006
- Manganese superoxide dismutase polymorphism and risk of gastric lesions, and its effects on chemoprevention in a Chinese population. *Tu HK: Cancer Epidemiol Biomarkers Prev.* 2010 Apr;19(4):1089-97. Epub 2010 Mar 16.
- Maternal MTHFR 677C>T genotype and dietary intake of folate and vitamin B(12): their impact on child neurodevelopment. *del Rio Garcia C: Nutr Neurosci.* 2009 Feb;12(1):13-20.
- Medicoconsult-Datenbank.
- MFMER, Mayo Foundation for Medical Education and Research.
- Montalto M, Curigliano V, Santoro L, et al (2006). "Management and treatment of lactose malabsorption". *World J. Gastroenterol.* 12 (2): 187-91. PMID 16482616. <http://www.wjgnet.com/1007-9327/12/187.asp>.
- Montezuma SR, Sobrin L, Seddon JM. Review of genetics in age related macular degeneration. *Semin Ophthalmol.* 2007;22:229-40.
- National Cholesterol Education Program (NCEP)
- National Digestive Diseases Information Clearinghouse (March 2006). "Lactose Intolerance". National Institute of Diabetes and Digestive and Kidney Diseases, National Institutes of Health.
- National Institutes of Health (NIH) - National Eye Institute
- *Nature.* 2007 Feb 22;445(7130):881-5. Epub 2007 Feb 11. A genome-wide association study identifies novel risk loci for type 2 diabetes. Sladek R, Rocheleau G, Rung J, Dina C, Shen L, Serre D, Boutin P, Vincent D, Belisle A, Hadjadj S, Balkau B, Heude B, Charpentier G, Hudson TJ, Montpetit A, Pshezhetsky AV, Prentki M, Posner BI, Balding DJ, Meyre D, Polychronakos C, Froguel P.
- NCEP, Nationales Cholesterin-Erziehungsprogramm
- NDDIC, National Digestive Diseases Information Clearinghouse.
- Niederau C, F.R., Pürschel A, Stremmel W, Häussinger D, Strohmeyer G, Long-term survival in patients with hereditary hemochromatosis. *Gastroenterology* 1996(110): p. 1107-1119.
- NIH, Institutes of Health.
- ÖGTG – Österreichisches Gentechnik Gesetz
- Olds, L. C.; Sibley, E.: Lactase persistence DNA variant enhances lactase promoter activity in vitro: functional role as a cis regulatory element. *Hum. Molec. Genet.* 12: 2333-2340, 2003.
- Olson RE (February 1998). "Discovery of the lipoproteins, their role in fat transport and their significance as risk factors". *J. Nutr.* 128 (2 Suppl): 439S-443S. PMID 9478044
- Philippe Boutin, Daniel Vincent4, Alexandre Belisle4, Samy Hadjadj6, Beverley Balkau7, Barbara Heude7,
- Raisz L (2005). "Pathogenesis of osteoporosis: concepts, conflicts, and prospects.". *J Clin Invest* 115 (12): 3318-25
- Rayman MP: *Proc Nutr Soc.* 2005 Nov;64(4):527-42
- Redeker et al. 1998 *EAS* 98
- Report of a Joint WHO/FAO/UNU Expert Consultation(2002), Human Vitamin and Mineral Requirements, pp166-167
- Report of a Joint WHO/FAO/UNU Expert Consultation(2007) Protein and amino acid requirements in human nutrition, pp224-226
- Responsiveness of selenoproteins to dietary selenium.Allan CB: *Annu Rev Nutr.* 1999;19:1-16
- Richer SP.*J Am Optom Assoc.* 1993 Dec;64(12):838-50. Is there a prevention and treatment strategy for macular degeneration?
- Robert Sladek1,2,4, Ghislain Rocheleau1*, Johan Rung4*, Christian Dina5*, Lishuang Shen1, David Serre1,
- Rochette, J., et al., Multicentric origin of hemochromatosis gene (HFE) mutations. *Am J Hum Genet.* 1999. 64(4): p. 1056-62.
- Sblattero D, Berti I, Trevisiol C, et al (May 2000). "Human recombinant tissue transglutaminase ELISA: an innovative diagnostic assay for celiac disease". *Am. J. Gastroenterol.* 95 (5): 1253-7.
- Schmidt et al. 2000 *Atheroscler* 148: 431
- Scott, L. J.; Mohlke, K. L.; Bonnycastle, L. L.; Willer, C. J.; Li, Y.; Duren, W. L.; Erdos, M. R.; Stringham, H. M.; Chines, P. S.; Jackson, A. U.; Prokunina-Olsson, L.; Ding, C.-J.; and 29 others: A genome-wide association study of type 2 diabetes in Finns detects multiple susceptibility variants. *Science* 316: 1341-1345, 2007
- Seeman, E.; Hopper, J. L.; Bach, L. A.; Cooper, M. E.; Parkinson, E.; McKay, J.; Jerums, G.: Reduced bone mass in daughters of women with osteoporosis. *New Eng. J. Med.* 320: 554-558, 1989
- Selenium in cancer prevention: a review of the evidence and mechanism of action.
- Selenium supplementation increases liver MnSOD expression: molecular mechanism for hepato-protection. *Shilo S: J Inorg Biochem.* 2008 Jan;102(1):110-8. Epub 2007 Aug 1.
- Selenium supplementation restores the antioxidative capacity and prevents cell damage in bone marrow stromal cells in vitro. *Ebert R: Stem Cells.* 2006 May;24(5):1226-35. Epub 2006 Jan 19.
- Study on safety and bioavailability of ubiquinol (Kaneka QH) after single and 4-week multiple oral administration to healthy volunteers. *Hosoe K, Regul Toxicol Pharmacol.* 2007 Feb;47(1):19-28. Epub 2006 Aug 21
- Tong Y, Lin Y, Zhang Y, Yang J, Zhang Y, Liu H, Zhang B; Association between TCF7L2 gene polymorphisms and susceptibility to Type 2 Diabetes mellitus : a large Human Genome Epidemiology (HuGE) review and meta-analysis; *BMC Med Genet.* 2009 Feb 19;10:15
- Tsakiris S: *Eur J Clin Nutr.* 2009 Feb;63(2):215-21. Epub 2007 Sep 19.
- Tuula H. Vesa et al.: Lactose Intolerance, in: *Journal of the American College of Nutrition*, Vol. 19, No. 90002, 165S-175S (2000)
- Tybjaerg-Hansen A, Humphries SE. Familial defective apolipoprotein B-100: a single mutation that causes hypercholesterolemia and premature coronary artery disease. *Atherosclerosis* 1992.96:91-107
- van Vliet-Ostaptchouk, J. V.; Onland-Moret, N. C.; van Haeften, T. W.; Franke, L.; Elbers, C. C.; Shiri-Sverdlov, R.; van der Schouw, Y. T.; Hofker, M. H.; Wijmenga, C.:
- Varret, M.; Rabes, J.-P.; Collod-Beroud, G.; Junien, C.; Boileau, C.; Beroud, C.: Software and database for the analysis of mutations in the human LDL receptor gene. *Nucleic Acids Res.* 25: 172-180, 1997r
- M, Renner W, et al. Association of complement factor H Y402H gene orgy.

DNA+Gewicht

- Statistisches Bundesamt (Hrsg.): Statistisches Jahrbuch 2005. S. 238

- VERA-Schriftenreihe: „Lebensmittel- und Nährstoffaufnahme in der BRD (1985–1989)“, Band XII, Wissenschaftlicher Fachverlag, Niederkleen, 1994
- Stunkard AJ, Harris JR, Pedersen NL, McClearn GE. The body-mass index of twins who have been reared apart. *N Engl J Med* 1990;322:1483–1487
- Rankinen T, Zuberi A, Chagnon YC, Weisnagel SJ, Argyropoulos G, Walts B, Pérusse L, Bouchard C. The human obesity gene map: the 2005 update. *Obesity* (Silver Spring). 2006 Apr;14(4):529-644.
- Skender ML, Goodrick GK, Del Junco DJ, Reeves RS, Darnell L, Gotto A, et al. Comparison of 2-year weight loss trends in behavioral treatments of obesity: Diet, exercise, and combination interventions. *J Am Diet Assoc* 1996;96:342-6.
- Wing RR. Behavioural treatment of severe obesity. *Am J Clin Nutr* 1992;55(2 Suppl):545-551
- Garrow JS. Exercise in the treatment of obesity: a marginal contribution. *Int J Obes Relat Metab Disord* 1995a;19(Suppl 4):126-9, kein Abstract, Evidenzklasse: IV.
- Epstein LH, Coleman KJ, Myers MD. Exercise in treating obesity in children and adolescents. *Med Sci Sports Exerc* 1996a;28(4):428-35.
- Harrell JS, Johnston LF, Griggs TR, Schaefer P, Carr EG, Jr., McMurray RG, et al. An occupation based physical activity intervention program: improving fitness and decreasing obesity. *Aaohn J* 1996;44(8):377-84.
- Buemann B, Tremblay A. Effects of exercise training on abdominal obesity and related metabolic complications. *Sports Med* 1996;21(3):191-212.
- Hauner H. Strategie der Adipositas therapie. *Der Internist* 1997;3:244-250.
- De Luis D A et al., *Ann Nutr Metab* 50: 354-360, 2006
- Lindi et al., *Diabetes* 51: 2581-2586, 2002
- Martinez et al., *J Nutr* 133: 2549-2554, 2003
- Masuo et al., *Circulation* 111: 3429-3434, 2005
- Marti et al., *Diabetes Obes Metab* 4: 428-430, 2002
- Shiwaku et al., *Int J Obes Relat Metab Disord* 27: 1028-1036, 2003
- Schon leichtes Übergewicht beeinträchtigt die Lebenserwartung, *MMW-Fortschr. Med.* Nr. 51-52 / 2006 (148. Jg.), S. 28
- Elias, M. F. et al.: Obesity, diabetes and cognitive deficit: The Framingham Heart Study. In: *Neurobiol Aging*. 26, Nr. 1, 2005, S. 11-16.
- Wolf P. A. et al.: Relation of obesity to cognitive function: importance of central obesity and synergistic influence of concomitant hypertension. The Framingham Heart Study. In: *Curr Alzheimer Res.* 4, Nr. 2, 2007, S. 111-116.
- Irie F. et al.: Enhanced risk for Alzheimer disease in persons with type 2 diabetes and APOE epsilon4: the Cardiovascular Health Study Cognition Study. In: *Arch Neurol.* 65, Nr. 1, 2008, S. 83-89.
- Xu W. L. et al.: Uncontrolled diabetes increases the risk of Alzheimer's disease: a population-based cohort study. In: *Diabetologia.* 52, Nr. 6, 2009, S. 1031-1039.
- Naderali, E. K. et al.: Obesity and Alzheimer's Disease: A Link Between Body Weight and Cognitive Function in Old Age. In: *Am J Alzheimers Dis Other Dement.*
- Cyrus A. R. et al.: Brain Structure and Obesity. In: *Human Brain Mapping*.
- *Am J Clin Nutr.* 2009 Dec;90(6):1483-8. Epub 2009 Oct 14. The FTO gene rs9939609 obesity-risk allele and loss of control over eating. Tanofsky-Kraff M, Han JC, Anandalingam K, Shomaker LB, Columbo KM, Wolkoff LE, Kozlosky M, Elliott C, Ranzenhofer LM, Roza CA, Yanovski SZ, Yanovski JA.
- *Am J Clin Nutr.* 2009 Nov;90(5):1418-25. Epub 2009 Sep 2. Fat and carbohydrate intake modify the association between genetic variation in the FTO genotype and obesity. Sonestedt E, Roos C, Gullberg B, Ericson U, Wirfält E, Orho-Melander M.
- *Arch Intern Med.* 2009 Nov 9;169(20):1897-906. APOA2, dietary fat, and body mass index: replication of a gene-diet interaction in 3 independent populations. Corella D, Peloso G, Arnett DK, Demissie SJ, Cupples LA, Tucker K, Lai CQ, Parnell LD, Coltell O, Lee YC, Ordovas JM.
- *Arterioscler Thromb Vasc Biol.* 1998 Oct;18(10):1606-10. Postprandial lipemic response is modified by the polymorphism at codon 54 of the fatty acid-binding protein 2 gene. Agren JJ, Valve R, Vidgren H, Laakso M, Uusitupa M.
- *Clin Chem Lab Med.* 2007;45(3):316-20. Polymorphisms in the APOA1/C3/A4/A5 gene cluster and cholesterol responsiveness to dietary change. Hubacek JA, Bohuslavova R, Skodova Z, Pitha J, Bobkova D, Poledne R.
- *Clin Chim Acta.* 2010 Nov 11;411(21-22):1716-22. Epub 2010 Jul 25. Effects of common FTO gene variants associated with BMI on dietary intake and physical activity in Koreans. Lee HJ, Kim IK, Kang JH, Ahn Y, Han BG, Lee JY, Song J.
- *Clin Genet.* 2003 Feb;63(2):109-16. The PPAR-gamma P12A polymorphism modulates the relationship between dietary fat intake and components of the metabolic syndrome: results from the Québec Family Study. Robitaille J, Després JP, Pérusse L, Vohl MC.
- *Diabetes Care.* 1997 Dec;20(12):1887-90. Effects of Trp64Arg mutation in the beta 3-adrenergic receptor gene on weight loss, body fat distribution, glycemic control, and insulin resistance in obese type 2 diabetic patients. Sakane N, Yoshida T, Umekawa T, Kogure A, Takakura Y, Kondo M.
- *Diabetes Obes Metab.* 2002 Nov;4(6):428-30. TRP64ARG polymorphism of the beta 3-adrenergic receptor gene and obesity risk: effect modification by a sedentary lifestyle. Marti A, Corbalán MS, Martínez-Gonzalez MA, Martínez JA.
- *Diabetes.* 2002 Aug;51(8):2581-6. Association of the Pro12Ala polymorphism in the PPAR-gamma2 gene with 3-year incidence of type 2 diabetes and body weight change in the Finnish Diabetes Prevention Study. Lindi VI, Uusitupa MI, Lindström J, Louheranta A, Eriksson JG, Valle TT, Hämäläinen H, Ilanne-Parikka P, Keinänen-Kiukaanniemi S, Laakso M, Tuomilehto J; Finnish Diabetes Prevention Study.
- *Diabetologia.* 2005 Aug;48(8):1503-9. Epub 2005 Jun 29. Influence of Pro12Ala peroxisome proliferator-activated receptor gamma2 polymorphism on glucose response to exercise training in type 2 diabetes. Adamo KB, Sigal RJ, Williams K, Kenny G, Prud'homme D, Tesson F.
- *Eur J Intern Med.* 2007 Dec;18(8):587-92. Epub 2007 Sep 10. Influence of the Trp64Arg polymorphism in the beta 3 adrenoreceptor gene on insulin resistance, adipocytokine response, and weight loss secondary to lifestyle modification in obese patients. de Luis DA, Gonzalez Sagrado M, Aller R, Izaola O, Conde R.
- *Horm Metab Res.* 2005 Feb;37(2):99-105. Influence of the PPAR-gamma2 Pro12Ala and ACE I/D polymorphisms on insulin sensitivity and training effects in healthy offspring of type 2 diabetic subjects. Østergård T, Ek J, Hamid Y, Saltin B, Pedersen OB, Hansen T, Schmitz O.
- *Int J Obes (Lond).* 2011 Aug;35(8):1041-9. doi: 10.1038/ijo.2010.263. Epub 2010 Dec 21. Association between fat intake, physical activity and mortality depending on genetic variation in FTO. Sonestedt E, Gullberg B, Ericson U, Wirfält E, Hedblad B, Orho-Melander M.
- *Int J Obes (Lond).* 2011 May;35(5):666-75. Epub 2010 Oct 26. Association between the APOA2 promoter polymorphism and body weight in Mediterranean and Asian populations: replication of a gene-saturated fat interaction. Corella D, Tai ES, Sorlí JV, Chew SK, Coltell O, Sotos-Prieto M, García-Rios A, Estruch R, Ordovas JM.
- *Int J Obes Relat Metab Disord.* 2003 Sep;27(9):1028-36. Difficulty in losing weight by behavioral intervention for women with Trp64Arg polymorphism of the beta3-adrenergic receptor gene. Shiwaku K, Nogi A, Anuurad E, Kitajima K, Enkhmaa B, Shimono K, Yamane Y.
- *J Biol Chem.* 2001 Oct 26;276(43):39679-84. Epub 2001 Aug 3. The polymorphism at codon 54 of the FABP2 gene increases fat absorption in human intestinal explants. Levy E, Ménard D, Delvin E, Stan S, Mitchell G, Lambert M, Ziv E, Feoli-Fonseca JC, Seidman E.
- *J Clin Endocrinol Metab.* 1998 Jul;83(7):2441-4. Meta-analysis of the association of Trp64Arg polymorphism of beta 3-adrenergic receptor gene with body mass index. Fujisawa T, Ikegami H, Kawaguchi Y, Ogihara T.
- *J Lipid Res.* 2000 Dec;41(12):2002-8. Effects of an Ala54Thr polymorphism in the intestinal fatty acid-binding protein on responses to dietary fat in humans. Pratley RE, Baier L, Pan DA, Salbe AD, Storlien L, Ravussin E, Bogardus C.
- *J Mol Med (Berl).* 2007 Feb;85(2):119-28. Epub 2007 Jan 9. APOA5 gene variation modulates the effects of dietary fat intake on body mass index and obesity risk in the Framingham Heart Study. Corella D, Lai CQ, Demissie S, Cupples LA, Manning AK, Tucker KL, Ordovas JM.
- *J Nutr.* 2003 Aug;133(8):2549-54. Obesity risk is associated with carbohydrate intake in women carrying the Gln27Glu beta2-adrenoceptor polymorphism. Martínez JA, Corbalán MS, Sánchez-Villegas A, Forga L, Marti A, Martínez-González MA.
- *J Nutr.* 2009 Dec;139(12):2301-8. Epub 2009 Oct 14. Apolipoprotein A5 polymorphisms interact with total dietary fat intake in association with markers of metabolic syndrome in Puerto Rican older adults. Mattei J, Demissie S, Tucker KL, Ordovas JM.
- *J Nutr.* 2011 Dec;141(12):2219-25. Epub 2011 Nov 2. A High Intake of Saturated Fatty Acids Strengthens the Association between the Fat Mass and Obesity-Associated Gene and BMI. Corella D, Arnett DK, Tucker KL, Kabagambe EK, Tsai M, Parnell LD, Lai CQ, Lee YC, Warodomwicht D, Hopkins PN, Ordovas JM.
- *J Nutr.* 2011 Mar;141(3):380-5. Epub 2011 Jan 5. APOA5 gene variation interacts with dietary fat intake to modulate obesity and circulating triglycerides in a Mediterranean population. Sánchez-Moreno C, Ordovas JM, Smith CE, Baraza JC, Lee YC, Garaulet M.

- Metabolism. 2005 Dec;54(12):1652-8. Comparison of the acute response to meals enriched with cis- or trans-fatty acids on glucose and lipids in overweight individuals with differing FABP2 genotypes. Lefevre M, Lovejoy JC, Smith SR, Delany JP, Champagne C, Most MM, Denkins Y, de Jonge L, Rood J, Bray GA.
- Obes Res. 2001 Dec;9(12):741-5. Association of BMI with the beta3-adrenergic receptor gene polymorphism in Japanese: meta-analysis. Kurokawa N, Nakai K, Kameo S, Liu ZM, Satoh H.
- Obes Res. 2004 Feb;12(2):340-5. Intestinal FABP2 A54T polymorphism: association with insulin resistance and obesity in women. Albala C, Santos JL, Cifuentes M, Villarroel AC, Lera L, Liberman C, Angel B, Pérez-Bravo F.
- Obes Res. 2004 May;12(5):807-15. Association between body fat response to exercise training and multilocus ADR genotypes. Phares DA, Halverstadt AA, Shuldiner AR, Ferrell RE, Douglass LW, Ryan AS, Goldberg AP, Hagberg JM.
- Obesity (Silver Spring). 2006 Apr;14(4):529-644. The human obesity gene map: the 2005 update. Rankinen T, Zuberi A, Chagnon YC, Weisnagel SJ, Argyropoulos G, Walts B, Pérusse L, Bouchard C.

NOTIZEN:

