

Szczegółowy wykaz genów i substancji objętych programem MOJE ZDROWIE GENETYCZNE

KATEGORIA	LISTA GENÓW	LICZBA GENÓW
Dziedziczny rak piersi - Zespół dziedzicznego raka piersi i jajnika - Zespół guzów hamartomatycznych związanych z mutacjami PTEN - Zespół Li-Fraumeni - Nowotwory układu rozrodczego (ginekologiczne, prostaty)	BRCA1, BRCA2, PALB2, PTEN, TP53, ATM, BARD1, BRIP1, CHEK2, DICER1, HOXB13, MRE11, NBN, PIKC3A, RAD50, RAD51C, RAD51D, RECQL4, RINT1, SEC23B, SMARCA4, SLX4, XRCC2	23
Dziedziczna polipowatość i rak przewodu pokarmowego - Syndrom Lyncha - Rodzinną polipowatość gruczolakowata - Polipowatość związana z MUTYH - Polipowatość młodzieńcza - esopól Peutza-Jeghersa - Dziedziczne zapalenie trzustki	APC, BMPR1A, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, SMAD4, STK11, AXIN2, BLM, CDH1, CTRC, GALNT12, GREM1, MBD4, MLH3, MSH3, NTHL1, POLD1, POLE, PRSS1, RNF43, RPS20, SPINK1	25
Choroby nerwowo-skróne i oczne - Nerwiakowłóknikowatość typu 1 i 2 - Stwardnienie guzowate typu 1 i 2 - Siatkówczak (Retinoblastoma)	NF2, RB1, TSC1, TSC2, NF1	5
Choroby neuroendokrynne oraz choroby nerek - Rodzinną rak rdzeniasty tarczycy - Dziedziczny zespół paraganglioma-pheochromocytoma (przyzwojak – guz chromochłonny) - Mnoga gruczolakowatość wewnątrzwydzielnicza typu 1 i 2 - Zespół von Hippel-Lindau - Guz Wilmsa związany z WT1	MAX, MEN1, RET, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL, WT1, AIP, BAP1, CDC73, CDKN1B, FH, FLCN, MET, MITF, PRKAR1A, SDHA	20
Inne nowotwory - Skóry - Hematologiczne - Guzy lite	CDKN2A, CEBPA, COL7A1, DDB2, DDX41, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, MC1R, POLH, POT1, PTCH1, RHBDF2, RUNX1, SUFU, TERT, TYR, WRN, XPA, XPC	31
UKŁAD SERCOWO - NACZYNIOWY		
Kardiomiopatia - Kardiomiopatia przerostowa - Kardiomiopatia rozstrzeniowa - Arytmogenna dysplazja prawej komory - Choroba Fabry'ego - Dziedziczna amyloidoza transtetyrynowa	ACTC1, BAG3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC, GLA, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PRKAG2, RBM20, TMEM43, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, ABCC9, ACTA1, ACTN2, ALMS1, CSRP3, DMD, JPH2, JUP, LAMP2, LDB3, MYH6, MYPN, NEXN, PLN, SLC25A4, TCAP, TRIM63, VCL	41
RASopatía - Zespół Noonan - Zespół Costello - Zespół sercowo-twarzowo-skróny	BRAF, KRAS, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, NRAS, PTPN11, RAF1, RIT1, SOS1	10

Kanałopatia i arytmia • Zespół wydłużonego QT typu 1, 2, 3, 14-16 • Zespół Brugadów • Katecholaminergiczny polimorficzny częstoskurcz komorowy	CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNH2, KCNQ1, RYR2, SCN5A, TRDN, CACNA1C, CACNB2, CAV3, GPD1L, HCN4, KCND3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNJ2, SCN1B, SCN3B, SEMA3A	23
Hipercholesterolemia rodzinna	APOB, LDLR, PCSK9, APOA5, APOC2, GPIHBP1, LDLRAP1, LMF1	8
Aortopatie i schorzenia pokrewne • Zespół Marfana • Zespoły Loeyse-Dietza • Rodzinne tętniaki i rozwarstwienia aorty piersiowej	ACTA2, FBN1, MYH11, SMAD3, TGFB1, TGFB2, CCM2, LOX, MYLK, NOTCH3, PDCD10, PRKG1, TGFB2	13
Zespół Ehlersa-Danlosa, typy naczyniowe i nienaczyniowe	COL3A1, ADAMTS2, CHST14, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, PLOD1, TNXB	9
INNE CHOROBY		
Niedobór biotynidazy	BTD	1
Dziedziczna hemochromatoza	HFE, HAMP, HJV, SLC40A1, TFR2	5
Dziedziczna teleangiektazja krwotoczna	ACVRL1, ENG	2
Hipertermia złośliwa	CACNA1S, RYR1	2
Cukrzyca MODY	HNF1A, ABCC8, GCK, HNF1B, HNF4A	5
Niedobór transkarbamyazy ornitynowej	OTC	1
Choroba Pompego	GAA	1
Retinopatia związana z RPE65	RPE65	1
Trombofilie	F5, F8, F9, SERPINC1	4
Choroba Wilsona	ATP7B	1
Pozostałe	ABCD1, GDF2, HSPB8, JAG1, LITAF, MPZ, NEFL, PKD2, PMP22, SERPINA1, TBX3, TBX5	12
NOSICIELSTWO MUTACJI	ACADM, ACADVL, AGA, AGL, AIRE, ALDOB, ALPL, ARSA, ASNS, ASPA, BBS1, BBS2, BCKDHA, BCKDHB, BLM, CBS, CFTR, CHRNE, CLN5, CLRN1, CNGB3, CPT1A, CPT2, CTNS, CYP11B1, CYP21A2, CYP27A1, DHCR7, DNAJC19, ELP1, ERCC6, ETFDH, EVC, FAH, FKTN, G6PC1, GALC, GALK1, GALT, GBA1, GBE1, GCDH, GJB2, GJB6, GLB1, GLE1, HBB, HEXA, HEXB, HLCS, HPS1, HYL1, IVD, LAMA2, LIPA, LRPPRC, MCOLN1, MED17, MEFV, MESP2, MMKS1, MLC1, MMUT, MPV17, MYO7A, NDRG1, NDUFS6, NPC1, NPHS1, OPA3, PAH, PC, PCDH15, PEX6, PEX12, PKHD1, PMM2, POLG, PPT1, RMRP, SACS, SEPSECS, SGCG, SLC12A6, SLC17A5, SLC22A5, SLC25A15, SLC26A2, SLC26A4, SMPD1, TCIRG1, TECPR2, TOR1A, TPP1, TRMU, TSFM, USH2A	96

PODATNOŚCI I CECHY

Sprawność fizyczna	• moc, objętość, siła oraz wytrzymałość mięśniowa • skłonność do: dyskopatii, urazów ścięgien i więzadeł, zapalenia ścięgien Achillesa, • reakcja organizmu na wysiłek fizyczny (korzyści z ćwiczeń),
Metabolizm i dieta	• ryzyko wystąpienia zespołu metabolicznego • spoczynkowe tempo metabolizmu, • skłonność do przyrostu masy ciała i ryzyko wystąpienia otyłości • metabolizm tłuszczów wielonasyconych Omega – 6 i Omega 3, witamin B 12, B 6, C, D i E • metabolizm kofeiny, wrażliwość na alkohol i nikotynę
Wygląd fizyczny i zmysły	• skłonność do łysienia, prawdopodobieństwo wystąpienia krótkowzroczności, • wrażliwość na ból, • wzrost, grubość, skręt i kolor włosów, kolor oczu

LISTA SUBSTANCJI AKTYWNYCH UWZGLĘDNIONYCH W BADANIU -RAPORT FARMAKOGENOMICZNY

Kardiologia

(atorvastatin, clopidogrel, flecainide, fluvastatin, hydralazine, lovastatin, metoprolol, pitavastatin, pravastatin, rosuvastatin, simvastatin, propafenone)

Gastrologia

(dexlansoprazole, lansoprazole, omeprazole, pantoprazole, metoclopramide, ondansetron, tolterodine, tropisetron)

Ginekologia

(estrogenowe środki hormonalne – różne)

Hematologia

(acenocoumarol, clopidogrel, methylene blue, phenprocoumon, warfarin)

Endokrynologia

(allopurinol, eliglustat, pegloticase, toluidine blue,)

Infekcje i zaburzenia odporności

(abacavir, amikacin, azathioprine, atazanavir, dibekacin, dapson, efavirenz, flucloxacillin, gentamicin, isoniazid, kanamycin, primaquine, sulfamethoxazole and trimethoprim, tafenoquine, nevirapine, voriconazole, neomycin, netilmicin, paromomycin, peginterferon alfa-2a, plazomicin, ribostamycin, streptomycin, tobramycin)

Neurologia

(carbamazepine, fosphenytoin, oxcarbazepine, phenytoin, siponimod, clobazam, amifampridine, deutetrabenazine, dextromethorphan /quinidine, pitolisant, tetrabenazine, valbenazine)

Onkologia

(capecitabine, dabrafenib, fluorouracil, irinotecan, lapatinib, mercaptopurine, rasburicase, sacituzumab govitecan-hziy, tegafurthioguanine, tamoxifen)

Okulistyka

(methazolamide)

Leczenie bólu

(articaïne, celecoxib, codeine, desflurane, dihydrocodeine, enflurane , flurbiprofen, ibuprofen, isoflurane , halothane, hydrocodone, lornoxicam, meloxicam, methoxyflurane, piroxicam, oliceridine, oxycodone, sevoflurane, succinylcholine, tramadol, tenoxicam)

Psychiatria

(amitriptyline, atomoxetine, aripiprazole, brexpiprazole, citalopram, clomipramine, clozapine, doxepin, escitalopram, imipramine, lamotrigine, quetiapine, sertraline, trimipramine, extromethorphan/ hydrobromide/bupropion/ hydrochloride, haloperidol, iloperidone, fluvoxamine, methadone, nortriptyline, paroxetine, pimozone, risperidone, thioridazine, venlafaxine, vortioxetine, zuclopenthixol)

Pulmonologia

(salmeterol)

Transplantologia

(azathioprine, tacrolimus)

**GRUPA
LUXMED**
Jesteśmy częścią Bupa

luxmed.pl



**MOJE
ZDROWIE
GENETYCZNE**

LUX MED Sp. z o.o.
ul. Szturmowa 2, 02-678 Warszawa
t: 22 450 50 05, 22 450 50 10 f: 22 331 85 85

Sąd Rejonowy dla m.st. Warszawy w Warszawie
XIII Wydział Gospodarczy Krajowego Rejestru Sądowego
nr KRS: 0000265353
NIP: 527 252 30 80
REGON: 140723603
Wysokość kapitału zakładowego: PLN 676,123,500.00