

Informazioni sui marcatori genetici

Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Aneurisma intracranico	SOX17	rs10958409	18997786	GG
Aneurisma intracranico	CDKN2A/CDKN2B	rs1333040	18997786	TT
Artrite Reumatoide	PTPN22	rs2476601	16490755	GG
Artrite Reumatoide	TRAF1	rs3761847	17804836	GG
Artrite Reumatoide	Intergenico	rs6457617	17554300	TT
Artrite Reumatoide	STAT4	rs7574865	20169389	TT
Calvizie Maschile	Intergenico	rs6113491	18849994	CC
Calvizie Maschile	Intergenico	rs6625163	18849991	GG
Cancro ai polmoni	CHRNA3	rs1051730	24254305	GG
Cancro ai polmoni	HYKK	rs8034191	24254305	TT
Cancro ai polmoni	CHRNA5	rs951266	18385739	GG
Cancro al seno	TP53	rs1042522	17341484	GG
Cancro al seno	RAD51B	rs1314913	23001122	TT
Cancro al seno	ATM	rs1800056	17341484	TT
Cancro al seno	ATM	rs1800057	17341484	GG
Cancro al seno	ATM	rs1800058	17341484	TT
Cancro al seno	ATM	rs1801673	17341484	TT
Cancro al seno	ATM	rs3092856	17341484	TT
Cancro al seno	ATM	rs3218695	17341484	CC
Cancro al seno	ATM	rs3218707	17341484	GG
Cancro al seno	TNRC9	rs3803662	17529974	GG

Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Cancro al seno	BRCA1	rs397507246	24528374	GG
Cancro al seno	ATM	rs4986761	17341484	TT
Cancro al seno	BRCA1	rs80357711	24528374	TT
Cancro al seno	BRCA2	rs80359550	25476495	TT
Cancro alla prostata	FUNDC2P2	rs1447295	17401363	CC
Cancro alla prostata	Intergenico	rs16901979	18199855	CC
Cancro alla prostata	CASC17	rs1859962	18199855	TT
Cancro alla prostata	Intergenico	rs6983267	18199855	TT
Cancro alla vescica	TACC3	rs798766	23053209	TT
Cancro alla vescica	MYC	rs9642880	18794855	TT
Cancro coloretale	SMAD7	rs4464148	21075068	TT
Cancro coloretale	Intergenico	rs4779584	25475391	TT
Cancro coloretale	SMAD7	rs4939827	18372901	TT
Cancro coloretale	Intergenico	rs6983267	18268117	TT
Cancro coloretale	TCF7L2	rs7903146	18268068	TT
Cancro gastrico	MTHFR	rs1801133	18162478	GG
Carcinoma basocellulare	PADI6	rs7538876	18849993	GG
Carcinoma basocellulare	Intergenico	rs801114	18849993	TT
Celiachia	HLA-DQA1	rs2187668	18509540	TT
Celiachia	HLA-DRA	rs2395182	18509540	TT
Celiachia	Intergenico	rs4639334	18509540	GG

Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Celiachia	Intergenico	rs7454108	18509540	TT
Celiachia	HLA-DQB1	rs7775228	18509540	TT
Consumo di zucchero	SLC2A2	rs5400	18349384	GG
Diabete di Tipo 1	PTPN22	rs2476601	17554260	GG
Diabete di Tipo 1	CLEC16A	rs725613	18946483	TT
Diabete di Tipo 1	STAT4	rs7574865	17554260	TT
Diabete di Tipo 1	HLA-DQA1	rs9272346	17554300	GG
Diabete di tipo 2	CDKN2B	rs10811661	18368387	TT
Diabete di tipo 2	Intergenico	rs1111875	18231124	TT
Diabete di tipo 2	TCF7L2	rs12255372	17671651	TT
Diabete di tipo 2	SLC30A8	rs13266634	18437351	TT
Diabete di tipo 2	PPARG	rs1801282	23874114	GG
Diabete di tipo 2	KCNJ11	rs5219	17977958	TT
Diabete di tipo 2	TCF7L2	rs7903146	17977958	TT
Diabete di tipo 2	Intergenico	rs7923837	18231124	GG
Diabete di tipo 2	Intergenico	rs9300039	17463248	CC
Diabete di tipo 2	FTO	rs9939609	17554300	TT
Emicrania con aura	MTHFR	rs1801133	21635773	GG
Fibrillazione Atriale	4q25	rs10033464	17603472	TT
Fibrillazione Atriale	PITX2	rs2200733	17603472	TT
Glaucoma ad angolo aperto cronico	SIX1	rs10483727	21398277	TT

Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Glaucoma ad angolo aperto cronico	CAV1-CAV2	rs4236601	24034151	GG
Glaucoma ad angolo aperto cronico	TMCO1	rs4656461	21532571	GG
L'esfoliazione del glaucoma	LOXL1	rs1048661	20142848	TT
L'esfoliazione del glaucoma	LOXL1	rs2165241	18287813	TT
L'esfoliazione del glaucoma	LOXL1	rs3825942	20142848	GG
Lupus eritematoso sistemico	STAT4	rs10181656	18579578	GG
Lupus eritematoso sistemico	IRF5	rs10488631	18063667	TT
Lupus eritematoso sistemico	ITGAM	rs1143679	18204448	GG
Lupus eritematoso sistemico	TNF-a	rs1800629	16418737	GG
Lupus eritematoso sistemico	HLA-DQA1	rs2187668	17997607	TT
Lupus eritematoso sistemico	SKIV2L	rs419788	17997607	TT
Lupus eritematoso sistemico	STAT4	rs7574865	20169389	TT
Lupus eritematoso sistemico	ITGAM	rs9888739	21379322	TT
Malattia arteriosa periferica	CHRNA5	rs951266	18385739	GG
Malattia coronarica	LPA	rs10455872	22560621	GG
Malattia coronarica	CDKN2B-AS1	rs10757274	18066490	GG
Malattia coronarica	Intergenico	rs10757278	18066490	GG
Malattia coronarica	CDKN2B-AS1	rs2383206	18066490	GG
Malattia coronarica	CDKN2B-AS1	rs2383207	18066490	GG
Malattia coronarica	LPA	rs3798220	18775538	TT
Malattia di Alzheimer	APOE	rs429358	23296339	TT

Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Malattia di Graves	IL-23R	rs10889677	18472000	CC
Malattia di Graves	TNF- α	rs1800629	18472000	GG
Malattia di Graves	TNF- α	rs1800630	18472000	CC
Malattia di Graves	IL-23R	rs2201841	18472000	GG
Malattia di Graves	IL-23R	rs7530511	18472000	TT
Malattia Litiasica	ABCG8	rs11887534	17632509	GG
Melanoma	MC1R	rs1805007	16567973	TT
Metabolismo dei Folati	MTHFR	rs1801133	24091066	GG
Obesità	FTO	rs1121980	18159244	GG
Obesità	MC4R	rs17782313	18454148	TT
Obesità	MC4R	rs2229616	18239646	TT
Obesità	APOA2	rs5082	17446329	GG
Obesità	PCSK1	rs6232	1860420	TT
Obesità	APOA5	rs662799	17211608	GG
Obesità	SH2B1	rs7498665	22248999	GG
Osteoporosi	LRP5	rs3736228	18349089	TT
Osteoporosi	LRP5	rs4988321	18349089	GG
Psoriasi	TNF- α	rs1800629	17553030	GG
Psoriasi	LCE3D	rs4112788	23594316	GG
Sclerosi Multipla	ILR2A	rs12722489	22117963	TT
Sclerosi Multipla	HLA-DRA	rs3135388	19879194	GG

Nome della malattia	Nome del Gene	SNP ID	Riferimento PubMed	Genotipo
Sclerosi Multipla	IL7R	rs6897932	18721276	TT
Tromboembolismo venoso	F2	rs1799963	2170759	GG
Tromboembolismo venoso	F5	rs6025	2170759	TT
Vitamina B12	FUT2	rs602662	19303062	GG
Vitamina B6	ALPL	rs4654748	19303062	TT
Vitamina D	CYP2R1	rs10741657	24587115	AA
Vitamina D	CYP2R1	rs10766197	24587115	GG
Vitamina D	GC	rs4588	24587115	GG
Vitamina D	GC	rs842999	24587115	GG

KAnton

Korneelia Anton MSc

Genetista molecolare

Glossario

Il **rischio medio** rappresenta la percentuale di persone che sviluppa la condizione durante la propria vita. Questo è stato illustrato da referti epidemiologici autorevoli della letteratura medica. Le cifre si basano sul rischio di vita totale per tale condizione per il proprio genere.

Il **proprio rischio** è la probabilità che si svilupperà la condizione data e viene calcolato in base ai marcatori genetici testati ed al rischio di popolazione medio.

Il **proprio rischio genetico** viene calcolato sulla base dei marcatori genetici esaminati. Il rischio genetico pari ad 1 è il rischio medio. Il rischio genetico inferiore a 1 indica che il proprio rischio è inferiore e rischio superiore ad 1 indica che il proprio rischio è superiore rispetto al medio della popolazione.

Il **nome del gene** è il simbolo ufficiale del gene in cui questo marcatore genetico si trova. Se il nome del gene è "intergenico", significa che il marcatore genetico si trova al di fuori di un gene.

Polimorfismo a singolo nucleotide (SNP) è una specifica variante nella sequenza di DNA di un individuo. SNP ID è un numero dato ad ogni SNP per una facile identificazione. È possibile utilizzare questo numero per la ricerca di maggiori informazioni dalle banche dati pubbliche (HapMap o SNPedia) o da articoli scientifici (Pubmed).

La densità minerale ossea (BMD) mostra la quantità di minerali come il calcio nelle ossa.

Indice di massa corporea (BMI) è il peso di una persona in chilogrammi diviso per il quadrato della loro altezza in metri. Il BMI è un tentativo di stimare la quantità di grasso corporeo in un individuo, e poi catalogare quella persona come sottopeso (inferiore a 18,5), normale o dal peso sano (18,5-24,9), sovrappeso (25-29,9), o obesa (oltre il 30) sulla base di tale valore. Il BMI non può applicarsi agli atleti, perché gli atleti possono avere un elevato rapporto muscolo grasso e possono avere un BMI che è ingannevolmente alto rispetto alla loro percentuale di grasso corporeo.

Caucasica è una vecchia definizione razziale basata su un teschio dalle montagne del Caucaso. Comunemente utilizzata per caratteristiche di una razza di umanità originaria dell'Europa, Nord Africa e Asia sud-occidentale e classificata in base alle caratteristiche fisiche - usata soprattutto in riferimento alle persone di origine europea che hanno di solito pigmentazione chiara della pelle.

Discendenza europea significa individui nativi dell'Europa o da essa derivanti . L'ereditabilità descrive la proporzione della variabilità genetica sulla varianza totale. In altre parole, ereditarietà tenta di identificare quanto la genetica gioca un ruolo nella parte della popolazione, ad esempio nell'essere più alto.

Popolazione significa gruppo di individui che possono essere definiti secondo alcune caratteristiche condivise, che possono essere sociali, culturali o fisiche (sottogruppo etnico/razziale).