# GeneWell Rapport d'essai ADN

Code des échantillons -----

Date du rapport 05/10/2018

#### Introduction

Le test GeneWell s'adresse à tous ceux qui considèrent que la santé et le bien-être sont essentiels et aspirent à prendre davantage conscience de leurs risques pour la santé.

Par conséquent, le test GeneWell est un excellent choix, conçu pour inclure des informations précieuses sur vos gènes en termes de conditions médicales différentes.

Dans le présent rapport, vous pouvez trouver des connaissances approfondies sur vos risques personnels afin de faire vos choix quotidiens et de changer les habitudes de santé si nécessaire.

Notre but à Asper Wellness est de traduire les données génétiques en réponses claires et ainsi aider les gens à prendre des décisions éclairées en fonction de leurs prépositions et risques génétiques.

Nos experts soutiennent fermement l'explication des résultats du test et la recherche de solutions personnelles pour avoir une vie saine. N'hésitez pas à nous contacter pour toute question.

### Avant de regarder vos résultats

Notre système d'évaluation des risques repose sur les connaissances scientifiques et médicales les plus récentes disponibles dans les revues scientifiques et médicales les plus respectées. Vous pouvez connaître vos risques et vos problèmes de santé et recevoir des recommandations sur la santé dans différentes sections du rapport.

Juste après cette introduction, vous pourrez voir un tableau récapitulatif montrant la corrélation de vos risques de maladie avec les risques moyens de la population européenne d'ascendance.

Le chapitre Résultats de votre test contient une description plus détaillée des résultats ainsi que des cercles de risque de maladie et des moyens de réduire le risque de maladie.

Le chapitre suivant, Aperçu des maladies, décrit brièvement les maladies et les conditions testées.

Si vous souhaitez connaître vos marqueurs génétiques

individuels détectés, cela peut être fait dans le tableau des informations sur les marqueurs génétiques. La page finale de ce rapport comprend un glossaire.

Votre risque est la probabilité de développer une condition à un moment de votre vie. Le calcul du risque prend en compte les marqueurs génétiques examinés et le risque moyen de vie pour votre genre.

Le risque moyen est calculé en fonction des données recueillies auprès d'individus d'ascendance européenne. Vous pouvez vous comparer au risque moyen de population indiqué dans le deuxième cercle. N'oubliez pas que le calcul des risques ne couvre pas les facteurs génétiques.

Les facteurs environnementaux tels que le tabagisme, l'alimentation, le stress et l'activité physique jouent un rôle important dans le développement des conditions testées. Dans le cas où votre risque est faible, il ne garantit pas que vous n'aurez pas la maladie, ou en cas de risque élevé, vous pourrez ne jamais développer la maladie au cours de votre vie.

#### Avertissement

La susceptibilité génétique à des maladies ou affections complexes est déterminée comme la conséquence des effets conjoints de nombreux gènes, souvent en interaction entre eux et avec l'environnement. Par conséquent, lors de l'évaluation du risque de maladie, l'information génétique n'est qu'un des facteurs dans le développement de la maladie; l'environnement et le mode de vie jouent également un rôle important. Le risque total de développer la maladie ne peut pas être basé uniquement sur l'évaluation des résultats des tests génétiques. Pour la plupart des affections ou maladies, les gènes que nous connaissons et qui sont analysés dans ce test ne sont responsables que d'une petite fraction du risque. Le risque accru de développer la maladie ne signifie pas forcément l'apparition de la maladie, contrairement, la maladie peut néanmoins être présente chez les patients à faible risque, si les facteurs environnementaux ou d'autres facteurs de risque actuellement inconnus diminuent ou augmentent la probabilité de contracter la maladie. L'évaluation des risques prend en compte le risque dans la population générale, ce qui ne signifie pas un risque individuel pour chaque membre de la population.

Dans l'interprétation du test génétique, il faut tenir compte que les connaissances actuelles sur la génétique de la maladie ou du trouble pathogène, ou sur les interactions de divers gènes, peuvent être incomplètes. L'interprétation actuelle du test génétique peut être modifiée à l'avenir en raison de la publication de nouvelles études scientifiques. Les recommandations relatives à l'alimentation et à la santé personnelles dans l'interprétation actuelle sont fondées sur les données fournies dans le questionnaire et toute information inexacte ou manquante peut donner lieu à une interprétation trompeuse. Ce rapport vous est remis à titre informatif et éducatif uniquement et ne remplace pas une visite chez un médecin, ni les conseils ou les services d'un médecin.

Asper Biogene, ses divisions, ses filiales, ses sociétés mères ou leurs employés ne peuvent être tenus responsables de tout dommage direct, consécutif, indirect ou de tout autre ordre découlant d'un test génétique ou de l'utilisation de résultats de tests génétiques. Cela inclut la responsabilité pour les blessures corporelles ou la mort.

## Résumé

Nom de la maladie	Niveau de risque	Votre risque %	Risque moyen %	Risque génétique
Arthrite rhumatoïde	plus faible	0.77	3.6	0.21
Calculs biliaires	plus élevé	47	27	1.7
Calvitie masculine	NA			
Cancer colorectal	plus élevé	7.6	4.9	1.6
Cancer de la prostate	NA			
Cancer de la vessie	moyen	1.1	1.2	0.93
Cancer du poumon	moyen	7.1	6.7	1.1
Cancer du sein	moyen	13	13	1
Cancer gastrique	plus faible	0.51	0.57	0.89
Carcinome basal des cellules	plus faible	16	23	0.7
Consommation de sucre	moyen			
Diabète de type 1	plus faible	0.18	0.59	0.31
Diabète de type 2	plus élevé	53	39	1.4
Fibrillation auriculaire	plus élevé	31	23	1.4
Glaucome à l'exfoliation	plus faible	8.3	29	0.29
Glaucome primaire à angle ouvert	plus élevé	4.7	2.1	2.3
L'anévrisme intracrânien	plus faible	6	7	0.85
Lupus Erythémateux systémique	plus faible	0.39	0.91	0.43
Maladie artérielle périphérique	moyen	15	15	1
Maladie coeliaque	plus faible	0.05	1.0	0.05
Maladie coronarienne	plus faible	21	24	0.84
Maladie d'Alzheimer	moyen	12	20	0.6

plus élevé			Risque génétiqu
	1.3	1.2	1.2
plus faible	1.3	1.9	0.67
moyen			
plus faible	37	43	0.85
plus faible	23	38	0.6
plus élevé	54	40	1.4
plus faible	1.6	2.5	0.65
plus élevé	0.14	0.06	2.3
plus faible	4	5	0.8
plus faible			
augmenté			
augmenté			
	plus faible plus faible plus élevé plus faible plus élevé plus faible plus faible augmenté	plus faible 37 plus faible 23 plus élevé 54 plus faible 1.6 plus élevé 0.14 plus faible 4 plus faible 4	plus faible 37 43  plus faible 23 38  plus élevé 54 40  plus faible 1.6 2.5  plus élevé 0.14 0.06  plus faible 4 5  plus faible 4 5

### Vos résultats de test

#### **MALADIES AUTO-IMMUNES**

#### **Psoriasis**



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer le psoriasis est 0.7 fois inférieur au risque moyen de population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

• Éviter les déclencheurs qui peuvent conduire à la maladie, comme le stress, le tabagisme et l'obésité

### Arthrite rhumatoïde (AR)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une PR est 0.2 fois inférieur au risque moyen de population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé:

- Faire de l'exercice régulièrement
- Maintenir un niveau de poids sain (IMC inférieur à 25)
- Éviter de fumer

#### Lupus Erythémateux systémique (LES)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un LES est 0.4 fois inférieur au risque moyen de population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

• Éviter les déclencheurs qui peuvent conduire à la maladie, tels que l'exposition chimique, les infections (parvovirus, l'hépatite C) et le tabagisme

#### **MALADIES OCULAIRES**

### Glaucome primaire à angle ouvert (GPAO)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer le GPAO est 2.3 fois supérieur au risque moyen de la population. Pour réduire le risque, il est fortement recommandé de:

- Garder une alimentation saine avec suffisamment de vitamines et de nutriments
- Éviter de grandes quantités de caféine
- Boire suffisamment de liquides
- Examiner votre vision et mesurer la pression intraoculaire selon la recommandation de votre médecin

### Glaucome à l'exfoliation



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un glaucome d'exfoliation est plus faible que le risque moyen de population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

- Garder une alimentation saine avec suffisamment de vitamines et de nutriments
- Éviter de grandes quantités de caféine
- Examiner votre vision régulièrement par un ophtalmologue

#### **MALADIES CARDIOVASCULAIRES**

### Fibrillation auriculaire (FA)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une FA est 1.4 fois supérieur au risque moyen de population. Pour réduire le risque, il est fortement recommandé de:

- Manger des aliments sains pour le cœur (faible teneur en sel, gras saturés, riches en légumes, fruits et grains entiers)
- Faire de l'activité physique tous les jours
- Éviter la consommation d'alcool et le tabagisme
- Faire régulièrement des examens physiques

### Maladie coronarienne (MC)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une MC est plus faible que le risque moyen de la population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

- Garder votre IMC inférieur à 25
- Éviter de fumer
- Demander à tester régulièrement le taux de cholestérol dans votre sang (LDL, HDL, cholestérol total) et de triglycérides
- Éviter le stress

### L'anévrisme intracrânien (Al)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un anévrisme intracrânien est 0.9 fois inférieur au risque moyen de population. Même si vous avez le risque génétique moyen, vous êtes invité à:

- Éviter les déclencheurs qui peuvent conduire à la maladie, comme le tabagisme, l'abus d'alcool et de drogues
- Manger correctement et faites de l'exercice régulièrement
- Faire régulièrement des examens physiques

### Maladie artérielle périphérique (MAP)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un MAP correspond au risque moyen de la population. Même si vous avez le risque génétique moyen, vous êtes invité à:

- Éviter le tabagisme actif et passif
- Adopter une alimentation saine et équilibrée (conservez votre IMC <25)
- Faire un exercice quotidien régulier

### Thromboembolisme veineux (TEV)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une TEV est0.8 fois inférieur au risque moyen de population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

- Garder votre IMC inférieur à 25
- Boire de l'eau
- Éviter de fumer
- Effectuer un exercice régulier modéré

#### MALADIES ENDOCRINIENNES, NUTRITIONNELLES ET MÉTABOLIQUES

### Maladie coeliaque (MC)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un MC est très faible. Même si votre risque génétique est très faible, vous êtes invité à:

• Éviter les déclencheurs qui peuvent conduire à la maladie, tels que le stress sévère, les blessures physiques ou l'infection

### Métabolisme du folate (FM)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer des maladies associées à la FM correspond au risque moyen de la population. Même si vous avez le risque génétique moyen, vous êtes invité à:

- Limiter la consommation de nourriture riche en méthionine (noix du Brésil, viande, fromage)
- Manger des aliments riches en vitamine B complexe

### Calculs biliaires (CB)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développement de CB est 1.7 fois supérieur au risque moyen de population. Pour réduire le risque, il est fortement recommandé de:

- Boire de l'eau
- Éviter la consommation élevée de graisse saturée et l'apport excessif en fibres alimentaires
- Si vous prévoyez de perdre du poids, faites-le lentement (pas plus de 2 livres (0,5-1 kg) par semaine)

#### Maladie de Basedow (MB)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un MB est 1.2 fois supérieur au risque moyen de population. Pour réduire le risque, il est fortement recommandé de:

- Éviter les déclencheurs qui peuvent conduire à la maladie, comme le tabagisme et le stress
- Vérifier régulièrement vos niveaux d'hormone thyroïdienne

### Consommation de sucre élevé



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre génotype indique une consommation moyenne de produits alimentaires sucrés. Pour éviter la surconsommation de produits alimentaires sucrés, il est recommandé de:

- Éviter les produits sucrés préparés
- Remplacer les produits sucrés par des produits fabriqués à partir d'ingrédients naturels
- Éviter de consommer des boissons gazeuses, des boissons vitaminées et des boissons énergisantes

#### Obésité



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer l'obésité est 0.6 fois inférieur à celui du risque moyen de la population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

- Manger de la nourriture fraîche et saine
- Éviter les fast-food
- Faire au moins 30 minutes d'exercice physique régulier tous les jours

#### Diabète de type 1 (DT1)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer DT1 est 0.3 fois inférieur au risque moyen de population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

 Assurer l'apport pré et probiotique dans votre alimentation pour maintenir un microbiote normal

#### Diabète de type 2 (DT2)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer le DT2 est 1.4 fois supérieur au risque moyen de population. Pour réduire le risque, il est fortement recommandé de:

- Garder votre IMC inférieur à 25
- Manger bien et suiver une alimentation saine
- Surveiller régulièrement votre taux de glycémie
- Faire au moins 30 à 60 minutes d'activité physique quotidienne
- · Faire régulièrement des examens physiques

### Métabolisme de la vitamine B12



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une carence en vitamine B12 est inférieur au risque moyen de la population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

- Assurer un régime riche en vitamine B12 (ou utiliser un supplément si végétalien)
- Éviter de fumer et consommer de l'alcool avec modération
- Limiter l'apport en caféine

### Métabolisme de la vitamine B6



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une carence en vitamine B6 est supérieur au risque moyen de la population. Pour réduire le risque, il est fortement recommandé de:

- Assurez-vous que votre alimentation est riche en vitamine B6
- Éviter de fumer et consommer de l'alcool avec modération
- · Limiter l'apport en caféine
- Consulter votre médecin pour surveiller les niveaux de vitamine B6 et un apport adéquat

### Métabolisme de la vitamine D



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une carence en vitamine D est modérément supérieur au risque moyen de la population. Pour réduire le risque, il est recommandé de:

- Manger des aliments riches en vitamine D (œufs, poissons gras, yaourt)
- Assurer une exposition suffisante à la lumière du soleil (face et bras pendant 30 min / par jour)
- Vérifier régulièrement vos niveaux de vitamine D
- Demander à votre médecin un apport en vitamine D

#### **MALADIES NEUROLOGIQUES**

#### Maladie d'Alzheimer (MA)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une MA est 0,6 fois inférieur au risque moyen de la population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

- Faire de l'exercice quotidiennement
- Assurer suffisamment de vitamines et d'antioxydants dans votre alimentation
- Éviter de fumer
- Obtener suffisamment de sommeil décent
- Rester actif et stimulé mentalement

#### Migraine à l'aura (MA)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une MA est 0.9 fois inférieur au risque moyen de population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

• Éviter les déclencheurs qui peuvent conduire à la maladie, comme le tabagisme, l'alcool, le stress, l'anxiété, le manque de nourriture et le sommeil

### Sclérose en plaques (SP)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une SP est 2.3 fois supérieur au risque moyen de population. Pour réduire le risque, il est fortement recommandé de:

- Éviter les déclencheurs qui peuvent conduire à cette maladie, comme le tabagisme
- Alléger le stress
- Adopter une alimentation équilibrée et faire régulièrement de l'exercice
- Éviter la surexposition à la lumière du soleil

#### **MALADIES ONCOLOGIQUES**

### Carcinome basal des cellules (CBC)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer CBC est 0.7 fois inférieur au risque moyen de population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

- Utiliser au moins une crème solaire de SPF 15
- Éviter les lampes et lits de bronzage
- Vérifier votre peau régulièrement et consulter votre médecin au sujet des changements

#### Cancer de la vessie



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un cancer de la vessie correspond au risque moyen de la population. Même si vous avez le risque génétique moyen, vous êtes invité à:

- Éviter le tabagisme actif et passif
- Éviter l'exposition chimique
- Boire de l'eau tout au long de la journée
- Surveiller vos procédures d'urination
- Faire régulièrement des examens physiques

#### Cancer du sein



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un cancer du sein correspond au risque moyen de la population. Même si vous avez le risque génétique moyen, il est recommandé de:

- Faire régulièrement de l'exercice la plupart des jours de la semaine
- Adopter une alimentation saine (IMC inférieur à 25)
- Boire de l'alcool avec modération, ou pas du tout
- Faire des examens médicaux réguliers

### Cancer colorectal (CC)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développement de CC est 1.6 fois supérieur au risque moyen de population. Pour réduire le risque, il est fortement recommandé de:

- Avoir une alimentation saine
- Éviter de fumer et de boire de l'alcool
- Faire de l'exercice la plupart des jours de la semaine
- Faire vérifier régulièrement des examens de santé et, en cas d'antécédents familiaux de CC, commencer un dépistage régulier

### Cancer gastrique (CG)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un CG est 0.9 fois inférieur au risque moyen de population. Même si votre risque génétique est faible, vous êtes invité à:

- Réduire les aliments salés, décapés ou fumés dans votre alimentation
- Manger une grande variété de légumes et de fruits
- Éviter de fumer

### Cancer du poumon (CP)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une CP correspond au risque moyen de la population. Même si vous avez le risque génétique moyen, vous êtes invité à:

- Éviter les déclencheurs qui peuvent conduire à la maladie, comme le tabagisme et l'exposition à d'autres produits chimiques (arsenic, amiante, silice)
- Tester votre maison pour le gaz radon

#### Mélanome



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un mélanome est 0.7 fois inférieur au risque moyen de population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

- Utiliser une crème solaire au moins SPS 15
- Éviter les lampes et lits de bronzage
- Vérifier votre peau régulièrement, consulter votre médecin au sujet des changements

### Cancer de la prostate (PC)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer un PC correspond au risque moyen de la population. Même si vous avez le risque génétique moyen, vous êtes invité à:

- S'exercer régulièrement la plupart des jours de la semaine
- Adopter un régime riche en légumes et fruits
- Ajouter des aliments contenant des phytoestrogènes à votre alimentation (tofu, lait de soja, soja)
- Éviter de fumer

#### **AUTRES CONDITIONS**

#### Ostéoporose



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une ostéoporose est 1.4 fois supérieur au risque moyen de population. Pour réduire le risque, il est fortement recommandé de:

- Faire un exercice régulier
- Inclure des aliments riches en calcium et en vitamine D dans votre alimentation
- Éviter de fumer et d'alcool
- Consulter votre médecin sur la mesure de votre BMP

### Calvitie masculine (CM)



L'analyse des marqueurs génétiques a montré que votre risque personnel de développer une CM est 0.2 fois inférieur à celui du risque moyen de la population. Même si votre risque génétique est faible, il est conseillé de:

- Éviter le stress
- Assurer un apport suffisant en nutriments alimentaires

### Aperçu des maladies

La arthrite rhumatoïde (AR) est une maladie inflammatoire auto-immune qui affecte particulièrement les articulations qui sont bordées de tissu conjonctif responsable du maintien de la nutrition et de la lubrification de l'articulation. La AR entraîne une perte de la fonction articulaire due à la diminution du muscle autour de l'articulation affectée, provoquant douleur et gonflement. La phase aiguë entraîne des troubles cardiovasculaires et d'autres comorbidités. L'héritabilité joue un rôle important; des études suggèrent que les facteurs génétiques représentent environ 50% de la susceptibilité à la maladie. L'incidence mondiale varie entre 0,5% et 1%. Le traitement de la AR est symptomatique: les médicaments sont utilisés pour réduire l'inflammation et soulager la douleur en association avec de la kinésithérapie et de l'ergothérapie. L'objectif principal du traitement est la rémission sans inflammation articulaire active. Une chirurgie peut être nécessaire si les articulations sont gravement endommagées. Facteurs de risque: antécédents familiaux / genre (féminin) / âge (entre 40 et 60 ans) / tabagisme / obésité / âge tardif des premières règles.

La calculs biliaires (CB) est une maladie auto-immune. Elle est la cause la plus fréquente d'hyperthyroïdie, lorsque les glandes thyroïdiennes produisent plus d'hormones thyroïdiennes que nécessaire. conséguence, le patient peut avoir une faiblesse musculaire, des troubles du sommeil, des battements cardiaques rapides, des diarrhées et des problèmes oculaires. Des études estiment l'héritabilité entre 40% à 50%. Les femmes, en particulier en âge de procréer, ont une incidence de maladie plus élevée que les hommes. Le traitement actuel de CB rétablit efficacement les niveaux de thyroïde, mais présente de graves effets secondaires. Les traitements possibles comprennent les médicaments (anti-thyroïde, radio-iodo) et la chirurgie. Facteurs de risque: antécédents familiaux / genre et âge (femmes de moins de 40 ans) / maladies auto-immunes / stress / tabagisme / modulateurs immunitaires / grossesse (femmes génétiquement sensibles).

Le cancer colorectal (CC) aussi appelé cancer du côlon, se produit lorsque des cellules cancéreuses se forment dans le tissu du côlon. CC est une des principales causes de mortalité dans le monde, représentant 9% de tous les cas de cancer. Il affecte autant les hommes que femmes et se retrouve principalement dans les pays développés. L'héritabilité du CC est de 65%. Les chances de survie dépendent du stade du diagnostic. Le CC commence souvent par la formation de groupes de cellules non cancéreuses, appelés polypes adénomateux, qui peuvent se transformer en cancer. Le traitement des polypes est l'une des meilleures préventions des CC. Le CC est lie à beaucoup de risques environnementaux qui peuvent être anticipés pour le prévenir. Facteurs de risque: âge avancé / polypes adénomateux / antécédents familiaux / syndromes héréditaires (syndrome de Lynch, polypes adénomateux familiaux) / maladie inflammatoire de l'intestin (Crohn et colite) / groupe ethnique: afroamérindiens / régime à forte teneur en gras et viande rouge, faible en fibres / obésité / tabac / alcool.

Le cancer de la vessie affecte les personnes principalement après l'âge de 40 ans; l'âge moyen de diagnostic est de 73 ans. Il se produit 3-4 fois plus souvent chez les hommes que chez les femmes L'héritabilité pour ce cancer est de 31%. Il peut être caractérisé par des lésions non musculaires invasives (60%) et des lésions musculaires agressives (40%) qui sont souvent associées à un taux de mortalité élevé. Il existe quelques symptômes pour le détecter: augmentation de la fréquence d'urination, de la douleur ou de l'ébauche lors de l'urination, du sang dans l'urine et l'impossibilité d'uriner. L'efficacité du traitement dépend du stade clinique et des facteurs de risque. Les options de traitement peuvent inclure la chirurgie, l'immunothérapie, la chimiothérapie et la radiothérapie. Facteurs de risque: tabagisme / genre (homme) / groupe ethnique (Caucasien) / toxines environnementales (arsenic, amines aromatiques) / traitement d'un cancer antérieur (cyclophosphamide) / certains médicaments contre le diabète (pioglitazone, metformine) / inflammation de vessie chronique / antécédents familiaux de syndrome de Lynch.

Le cancer du poumon (CP) survient lorsque des cellules cancéreuses se forment dans les cellules qui recouvrent les passages d'air dans les poumons. Le CP reste la principale cause de décès par cancer. L'héritabilité du cancer du poumon est de 8%. Le facteur environnemental le plus important dans le CP est l'exposition à la fumée de tabac par le tabagisme actif et passif (85% de tous les cas). La maladie affecte deux fois plus les femmes de plus de 60 ans. À ce jour, le fait de cesser de fumer réduit le risque de CP. Les options de traitement comprennent la chirurgie, la chimiothérapie, la radiothérapie et les traitements médicamenteux ciblés. Facteurs de risque: tabagisme actif et passif / exposition au gaz radon / biocombustibles / fumée de charbon / exposition à l'arsenic, à l'amiante, à la silice / combustibles solides pendant la cuisson et le chauffage (formaldéhyde et benzène) / genre (féminin).

Le cancer du sein est l'un des cancers les plus diagnostiqués chez les femmes. Il affecte les hommes et les femmes, mais est 100 fois moins présent chez les hommes. L'héritabilité du cancer du sein varie de 5% à 10%. Bien que le cancer du sein ait été étudié de manière approfondie au cours des années, on connaît peu ses causes exactes, même si ce sont probablement des interactions complexes entre la génétique et les facteurs environnementaux. Il existe de nombreuses options pour le traitement qui dépendent du type, du stade et de l'état de santé global du patient. Le traitement peut impliquer une intervention chirurgicale, une chimiothérapie, une hormonothérapie et des rayons. Facteurs de risque: genre (femme) / âge avancé / antécédents familiaux / mutations héréditaires des gènes BRCA1 et BRCA2 / obésité / traitement hormonal de ménopause / pas d'enfants ou premier enfant après 35ans / exposition aux rayonnements sur poitrine / alcool / tabagisme / début de ménopause à un âge avancé / menstruations avant 12

Le cancer gastrique (CG) est le cinquième cancer le plus courant. Il est plus répandu en Asie, Amérique du Sud et Europe de l'Est. Il est 2,5 fois plus présent chez les hommes que chez les femmes. Le CG est rare chez les

patients de moins de 40 ans. La plupart des CG se produisent sporadiquement, alors que 8% à 10% ont une composante familiale héréditaire. Le CG ne produit souvent aucun symptôme particulier, le diagnostic est donc souvent retardé. Les patients peuvent présenter une anorexie et une perte de poids (95%) ainsi qu'une douleur abdominale vague et insidieuse. Il est possible de prévenir le CG en évitant de fumer et en conservant un mode de vie sain. Le traitement dépend du stade de la maladie et de l'état de santé du patient et il peut inclure la chirurgie, la radiothérapie, la chimiothérapie et les médicaments ciblés. Facteurs de risque: âge avancé / genre (homme) / infection par Helicobacterpylori / alimentation élevée en aliments salés, vinaigrés ou fumés / ingestion d'aliments contaminés par un champignon d'aflatoxine / groupe sanguin de type A / anémie pernicieuse / antécédents familiaux / tabagisme / obésité / syndrome de Lynch / exposition à l'amiante.

Le carcinome basocellulaire (CBC) est le cancer de la peau le plus courant. Il est caractérisé par une croissance lente, une localisation et un taux métastatique très rare, inférieur à 0,1%. Des études ont révélé que l'exposition au soleil était le déclencheur principal du CBC en raison de la capacité des UV à provoquer des mutations directes de l'ADN. Le taux d'incidence du CBC est plus élevé aux endroits avec un niveau d'exposition au soleil important comme, par exemple, sur l'équateur et au nord de l'Australie. Selon les analyses de la population, les facteurs génétiques comptent pour 7,7% des CBC. La mortalité suite à un CBC est faible, mais la malignité de la maladie engendre des couts en soins de santé tout au long de la vie. Le traitement dépend de la taille, du type, de la profondeur et de l'emplacement du cancer et peut comprendre la congélation, la chirurgie, la cryothérapie, la chimiothérapie, la radiothérapie, la thérapie photo dynamique... Facteurs de risque: exposition excessive au soleil / appareils de bronzage / peau claire, couleur des yeux claire / âge avancé / infections virales / immunosuppression / psoriasis traité avec psoralen + UVA radiothérapie.

La consommation élevée d'aliments sucrés, comme les pâtisseries, bonbons, produits laitiers sucrés, chocolat et boissons sucrées, est fortement associée au surpoids et à l'obésité, aux risques de diabète, de fractures et de caries. Les aliments sucrés peuvent entraîner un surpoids à cause de leur teneur élevée en sucre ajouté, au faible sentiment de satiété et à la compensation incomplète de l'énergie totale. Les études ont montré que la consommation plus élevée d'aliments sucrés est en partie déterminée par les gènes. Facteurs de risque: environnement familial / prédisposition génétique / régime malsain / problèmes psychologiques et sociaux.

Le diabète de type 1 (DT1) est une maladie chronique auto-immune au cours de laquelle les cellules pancréatiques qui stockent et produisent de l'insuline sont endommagées, entraînant une déficience en insuline et une hyperglycémie. Le DT1 et le diabète de type 2 entraînent des taux de glycémie élevés qui peuvent engendrer de graves complications pour la santé, y compris l'insuffisance rénale, l'aveuglement, des accidents vasculaires cérébraux et des maladies cardiaques. L'héritabilité joue un rôle important et représente 50% des cas de DT1. Des études montrent que la consommation de quantités adéquates de vitamine D chez les jeunes peut réduire le risque de DT1 de 50% une fois adulte. Le traitement médical est basé sur la surveillance du taux de glycémie: les injections d'insuline sont utilisées chaque jour pour prévenir les complications à long terme associées à la maladie. Facteurs de risque T1D: antécédents familiaux / infections virales / manque de vitamine D à l'adolescence / changements dans le micro biota intestinal.

Le diabète de type 2 (DT2) ou diabète non insulinodépendant, est le type le plus fréquent de diabète. Dans le cas de cette maladie, le corps est encore capable

de produire de l'insuline. Le DT2 est dû à un manque d'insuline produite par le pancréas ou à une utilisation incorrecte de l'insuline. Cela conduit à une situation où le glucose n'est plus capable d'exercer sa fonction de molécule d'énergie. Les symptômes du DT2 sont une augmentation de la faim avec perte de poids, fatigue, vision floue, zones sombres sur la peau, augmentation de la soif et urination fréquente. Les tests précoces pourraient conduire à un meilleur traitement et réduire l'intolérance au glucose, ce qui entraînerait un meilleur résultat. Pour la prévention et le traitement du diabète, il est essentiel de stabiliser le poids de la personne diabétique en assurant une alimentation saine et de bonnes habitudes d'exercice. Le traitement peut inclure l'utilisation de médicaments. Facteurs de risque: surpoids / activité physique insuffisante / antécédents familiaux / hypertension artérielle / augmentation de circonférence de la taille / régime malsain / diabète gestationnel.

La fibrillation auriculaire (FA) est l'arythmie cardiaque la fréquente, caractérisée par l'absence contractions auriculaires coordonnées. Dans les cas de FA, la fréquence cardiaque augmente à 180 battements par minute (rythme normal 60-80) et cela peut durer quelques secondes ou plusieurs jours. Les symptômes sont l'essoufflement et l'affaiblissement. La FA est 1,5 fois plus répandue chez les hommes. Elle est héréditaire. La cardio-version électrique ou les médicaments antiarythmiques sont utilisés en traitement. Si les médicaments ne fonctionnent pas, un cathéter ou des interventions chirurgicales sont appliquées. Facteurs de risque: âge avancé / hypertension / maladie cardiaque / insuffisance cardiaque / hyperthyroïdie / apnée sommeil / syndrome métabolique / alcool / maladies rénales et pulmonaires chroniques / obésité / antécédents familiaux.

La maladie du glaucome exfoliatif apparait dans les yeux avec un syndrome d'exfoliation. Il s'agit d'une accumulation anormale de matière extracellulaire fibrillaire dans les tissus oculaires. Les patients atteints de cette maladie ont un risque accru de développer, en plus, un glaucome à fermeture angulaire. Le glaucome causé par un syndrome exfoliatif nécessite un traitement clinique plus important que le glaucome primaire, son pronostic est également plus grave. Le glaucome exfoliatif est présent partout dans le monde et est fortement associé à une pression sanguine intraoculaire élevée ou à l'âge avancé du patient. De récentes études ont montré que les glaucomes et les glaucomes exfoliatifs sont souvent des aspects de maladies systémiques plutôt qu'une maladie isolée des yeux. Les médicaments topiques pour le traitement ont tendance à être moins efficaces et la thérapie au laser est souvent utilisée. Si un contrôle adéquat n'est toujours pas réalisé, une filtration prudente et au résultat incertain peut être effectuée. Facteurs de risque: âge avancé / pression intra oculaire élevée /antécédents familiaux / diabète type 2 / hypothyroïdie / utilisation de corticostéroïdes.

Le glaucome primitif à angle ouvert se caractérise par une pression intraoculaire élevée et une perte de vision périphérique due à une lésion du nerf optique. Elle est plus répandue et plus difficile à contrôler chez les Afro-Américains. Les symptômes typiques sont les douleurs oculaires, vision floue, halos autour des lumières et une perte progressive de la vision périphérique dans les derniers stades. Le glaucome est la deuxième principale cause de cécité dans le monde. Le diagnostic précoce peut minimiser et prévenir les dommages aux nerfs optiques. Des gouttes médicamenteuses pour les yeux sont utilisées pour abaisser la pression intraoculaire. Si les médicaments sont inefficaces ou non tolérés, certains types de chirurgies peuvent être effectués. Facteurs de risque: âge avancé / myopie / pression intra oculaire élevée / antécédents familiaux de Glaucome / diabète type 2 / hypothyroïdie / utilisation de corticostéroïdes / pseudo-exfoliation / maladie cardiovasculaire.

faiblesse de la paroi d'une artère cérébrale provoquant des ballonnements sanguins, aux conséquences dévastatrices, dans le cerveau. L'incidence de l'Al est de 5% à 10% dans le monde et la maladie est de 1,24-1,6 fois plus fréquente chez les femmes que chez les hommes. Le traitement optimal contre l'Al tient compte à la fois des facteurs physiologiques et individuels, tels que la localisation des vaisseaux, leur taille et leur morphologie, la présence de thrombus, l'âge, les antécédents médicaux et familiaux et la santé globale du patient. La prévention de l'Al doit être appliquée chez les personnes ayant deux personnes atteintes d'Al ou plus dans leur entourage direct. Facteurs de risque: vieillissement / genre (féminin) / tabagisme / hypertension artérielle / athérosclérose / abus d'alcool et de drogues (cocaïne) / infection crânienne / déficit d'œstrogène dans la ménopause / malformation artério veineuse / sténose de l'artère carotide / maladie rénale poly kystique autosomique / neurofibromatose / antécédents familiaux.

Le lupus érythémateux systémique (LES) est une maladie auto-immune inflammatoire chronique qui affecte le tissu conjonctif et peut engendrer de nombreuses réactions internes et cutanées. Des attaques auto-immunes se produisent dans le cœur, les articulations, les poumons, le foie, la peau, les vaisseaux sanguins, les reins... L'héritabilité est estimée à 66%. Le taux est 9 fois plus élevé chez les femmes que chez les hommes et l'évolution de la maladie est imprévisible. Le LES est déclenché par des facteurs environnementaux chez les personnes génétiquement prédisposées. Il peut être diagnostiqué par quelques symptômes, comme une inflammation malaire, de la photosensibilité, une éruption cutanée discoïde, des anomalies rénales ou sanguines et une irritation du cerveau. Le traitement est appliqué selon les caractéristiques personnelles d'un patient, comme les symptômes, l'âge, la santé et mode de vie. Facteurs de risque: genre (féminin) / âge (entre 15 et 45 ans) / groupe ethnique (afro-américains, hispaniques, asiatiques) / antécédents familiaux.

La maladie artérielle périphérique (MAP) se produit lorsque de la plaque, formée de graisse, de cholestérol, de calcium, de tissu fibreux et d'autres substances dans le sang, s'accumule dans les parois des artères, causant des problèmes de cœur, de cerveau et autres organes. À ce jour, cette maladie est souvent sous-diagnostiquée, mal comprise et beaucoup plus fréquente qu'on ne l'imaginait il y a quelques années. On estime que 12% des adultes dans le monde ont une MAP. Elle peut être asymptomatique ou avoir divers symptômes tels que la douleur de repos, ulcères ischémiques, gangrène et douleur atypique à la jambe. L'héritabilité est de 58%. Il existe plusieurs façons de traiter la MAP, comme l'arrêt du tabac, une thérapie hypolipémiante, une prise en charge de l'hypertension et un traitement anti thrombotique Facteurs de risque: tabagisme / âge avancé / diabète / hypertension / hyperlipidémie / obésité / syndrome métabolique / maladie rénale chronique.

La maladie Cœliaque (MC) est une maladie autoimmunitaire chronique systémique avec un composant génétique fort. L'héritabilité de la MC est de 31%. L'absorption du gluten (protéines trouvées dans le blé, seigle et orge) pour les personnes atteintes de MC endommage l'intestin grêle et empêche l'absorption correcte des nutriments. Des études ont montré le rôle du micro biome humain dans la formation de cette maladie. La MC peut être déclenchée par un stress sévère, une blessure physique et une infection. Elle est plus répandue chez les adultes que chez les enfants. Les symptômes typiques chez les enfants apparaissent avant 2 ans avec une mauvaise absorption des aliments et une mauvaise croissance. Un régime sans gluten est le seul traitement efficace contre la MC. Pour les dommages sévères à l'intestin grêle, des médicaments peuvent être prescrits. Facteurs de risque CD: parents ou grand parents avec la MC / diabète type 1 / syndrome de Down / syndrome de Turner / maladie de thyroïde auto-immune / maladies du foie / polyarthrite rhumatoïde.

La maladie coronarienne (MC) est un groupe de maladies

telles que l'angine stable et instable, l'infarctus du myocarde et l'artério sclérose. La MC est la principale cause de décès et d'invalidité dans le monde. Il s'agit d'une maladie complexe avec autant de déterminants génétiques qu'environnementaux. La MC est le résultat d'une accumulation de plaque dans les artères bloquant le flux sanguin qui transporte l'oxygène et les nutriments essentiels nécessaires au bon fonctionnement du cœur. L'héritabilité va de 30 à 60%. La prévention de la MC implique une combinaison de facteurs de style de vie et de paramètres physiologiques, souvent combinés avec des médicaments. En cas de traitement, ils jouent un rôle central pour réduire le taux de mortalité chez les patients. Facteurs de risque: âge avancé / genre (masculin) / tabagisme / diabète / angine ou crise cardiaque d'un parent <60 / maladie rénale chronique / fibrillation auriculaire / traitement de tension artérielle / polyarthrite rhumatoïde / niveau HDL / IMC.

La maladie d'Alzheimer (MA) est la cause la plus répandue de démence (70%) dans le monde. Elle est caractérisée par un déclin progressif de la fonction cognitive (perte de mémoire, changements de comportement...). Il s'agit d'une maladie chronique avec dégénérescence des cellules du cerveau et des connexions entre-elle qui entraîne une détérioration des fonctions mentales. Le taux de MA dans les populations européennes et américaines augmente de façon exponentielle avec l'âge, elle est surtout présente chez les 70-80 ans. L'héritabilité à apparition tardive est de 33% et affecte hommes et femmes de la même manière. Le traitement diminue les symptômes pendant un certain temps mais n'arrête pas la MA. Facteurs de risque: âge avancé / antécédents familiaux / genre (féminin) / infarctus corticaux ischémiques et hémorragiques / infarctus du myocarde / lésions cérébrales traumatiques / hypertension artérielle / DT2 / cholestérol / syndrome métabolique / tabac / manque d'exercice / faible activité mentale et sociale.

La maladie de Basedow (MB) est une maladie autoimmune. Elle est la cause la plus fréquente d'hyperthyroïdie, lorsque les glandes thyroïdiennes produisent plus d'hormones thyroïdiennes nécessaire. En conséquence, le patient peut avoir une faiblesse musculaire, des troubles du sommeil, des battements cardiaques rapides, des diarrhées et des problèmes oculaires. Des études estiment l'héritabilité entre 40% à 50%. Les femmes, en particulier en âge de procréer, ont une incidence de maladie plus élevée que les hommes. Le traitement actuel de MB rétablit efficacement les niveaux de thyroïde, mais présente de graves effets secondaires. Les traitements possibles comprennent les médicaments (anti-thyroïde, radio-iodo) et la chirurgie. Facteurs de risque: antécédents familiaux / maladies auto-immunes / stress / tabagisme / modulateurs immunitaires.

Le mélanome est le type de cancer de la peau le plus grave, affectant les mélanocytes (les cellules produisant le pigment de la peau, la mélanine). Le mélanome peut également se produire dans les yeux et plus rarement dans les intestins. Bien qu'il ne représente que 4% des types de cancer de la peau, il entraîne 80% des décès liés au cancer de la peau. S'il est reconnu et traité assez tôt, il toujours curable. Les presque recommandent d'éviter le soleil entre 10h et 16h et d'utiliser un vêtement de protection solaire et des crèmes solaires avec SPF15 et plus si vous ne pouvez pas l'éviter. Il est également fortement déconseillé d'utiliser des sources UV artificielles. Le traitement dépend de la taille, du stade et de l'emplacement du cancer. Le mélanome au stade précoce est éliminé par biopsie. Si le mélanome s'est propagé, la chirurgie est utilisée pour éliminer les ganglions lymphatiques affectés. La chimiothérapie, radiothérapie, thérapie biologique et thérapie ciblée peuvent aussi être utilisées. Facteurs de risque: surexposition au soleil / appareils de bronzage / genre et âge (Femmes de moins de 40 ans, hommes de plus de 40 ans) / antécédents familiaux / nævus mélanocytaires (Grain de beauté inhabituels).

Métabolisme du folate. La folacine (ou acide folique, vitamineB9) joue un rôle important dans la synthèse de l'ADN. Un métabolisme perturbé de la folacine (FM) est impliqué dans de nombreuses maladies, y compris les anomalies congénitales, les complications tardives de la grossesse, le syndrome de Down, les troubles psychiatriques, l'ostéoporose et le cancer. La folacine est un nutriment important pour une grossesse saine. Des études basées sur la population caucasienne ont estimé l'héritabilité à 17%. La consommation journalière recommandée est de 400 microgrammes à 600 microgrammes pour les femmes enceintes ou en train de planifier une grossesse. Les principales sources alimentaires de folacine sont les légumes verts, les haricots et le foie. Facteurs de risque: antécédents familiaux.

La migraine avec aura (MA), un sous-type de migraine, est un trouble chronique neurologique et parfois progressif qui se caractérise par des épisodes récurrents de maux de tête et d'affections associées, comme les vomissements et la sensibilité à la lumière, aux odeurs et aux sons. Les symptômes de l'aura, habituellement visuels, précèdent le mal de tête. Au cours de la crise de migraine, les vaisseaux sanguins se dilatent dans le cerveau, causant une douleur allant de 2 à 72 heures. L'héritabilité des différents types de migraine est à 34-51%. La migraine peut apparaitre à n'importe quelle période de la vie et elle affecte 2 à 3 fois plus les femmes. Le traitement implique une thérapie aiguë et préventive. Le patient souffrant de migraine doit être soumis à un dépistage pour les traits cardiovasculaires de la maladie, qui doivent être traités en premier, puis suivis par des neurologues et des neurochirurgiens. La prévention de la migraine implique la combinaison de facteurs d'hygiène de vie et de médicaments. Les médicaments antidouleur jouent un rôle essentiel dans le traitement. Facteurs de risque: antécédents familiaux / genre (féminin) / contraceptifs oraux / changements hormonaux.

L'Obésité. Le surpoids et l'obésité peuvent être facilement définis par le calcul de l'indice de masse corporelle (IMC). L'IMC est le poids en kilogramme divisé par la hauteur en mètre au carré (kg/m<sup>2</sup>). Selon l'OMS, les personnes en surpoids ont un IMC entre 25 et 29,9 et l'obésité est définie par un IMC supérieur à 30. Au niveau individuel, l'obésité survient lorsqu'une quantité accrue de triglycérides est stockée dans des tissus adipeux et libérée plus tard sous forme d'acides gras libres, ce qui provoque des effets néfastes pour la santé. Des études estiment que l'héritabilité du surpoids et de l'obésité est de 40% à 70%, mais le principal mécanisme de l'obésité est le déséquilibre permanent des calories: une alimentation élevée en calories avec un mode de vie sédentaire. De nombreuses études ont montré que l'augmentation de l'IMC au-dessus de 27 augmente la mortalité. Un IMC bas chez les femmes indique une malnutrition et conduit également à l'ostéopénie, l'ostéoporose et augmente le risque d'accouchement prématuré. Facteurs de risque: environnement familial / génétique / inactivité / régime malsain / problèmes psychologiques et sociaux.

L'ostéoporose est une maladie multifactorielle dans laquelle la densité et la qualité des os sont réduites les rendant fragiles et plus susceptibles de se briser. Les fractures les plus fréquentes se produisent à la hanche, à la colonne vertébrale et au poignet. 1 femme sur 3 et 1 homme sur 5 sont touchés. La mesure de la densité minérale osseuse (DMO) est un prédicteur majeur des fractures dues à l'ostéoporose. Bien que l'ostéoporose soit héréditaire, jusqu'à présent seuls quelques gènes avec effets modérés sur le risque de développer la maladie ont été découverts. Le traitement de l'ostéoporose est basé sur le traitement et la prévention des fractures, l'utilisation de médicaments, une alimentation saine et des exercices pour renforcer les os. Di Facteurs de risque pour l'ostéoporose: ménopausée / âge (50 ans et plus) / groupe ethnique (caucasiens, asiatiques) / antécédents familiaux / maladies inflammatoires (arthrite rhumatoïde) / hyperthyroïdie ou hyperparathyroïdie / pas d'enfants / régime déficient en calcium / faible poids / mode de vie sédentaire / usage à

long terme de certains médicaments (prednisolone orale) / déficience en œstrogènes / consommation excessive d'alcool / tabagisme.

Le psoriasis est le trouble inflammatoire chronique fréquent qui affecte la peau et/ou les articulations. Le système immunitaire envoie des signaux aux cellules de la peau pour se développer plus rapidement que la normale, ce qui entraîne la formation de plaques sèches et rouges qui démangent. L'hérédité est de 50% pour les cinq types de psoriasis. La prévalence varie de 0,91% en Europe du Sud à 8,5% dans les pays nordiques. Le psoriasis touche aussi bien les hommes que les femmes. Le diagnostic est généralement basé sur des observations cliniques et la biopsie cutanée est rarement nécessaire. À ce jour, il n'y a pas de techniques connues de préventions du psoriasis, mais de nombreux traitements peuvent réduire ou presque arrêter les symptômes. Facteurs de risque: antécédents familiaux / tabagisme / stress / médicaments (inhibiteurs  $\beta$ , inhibiteurs de l'enzyme de conversion de l'angiotensine et bloqueurs des canaux calciques) / alcool / obésité / infections virales et bactériennes.

La sclérose en plagues (SP) est une maladie complexe causée par de nombreux facteurs, tels que des facteurs environnementaux, comportementaux et génétiques. En cas de SP, le système immunitaire attaque et endommage la myéline, la gaine protectrice des fibres nerveuses. La maladie affecte le cerveau, la moelle épinière et le nerf optique des yeux. L'apparition est 2 à 3 fois plus élevée chez les femmes et l'héritabilité va de 25% à 76%. Les médicaments utilisés pour le traitement de la SP visent à modifier le cours de la maladie, à traiter les rechutes et à gérer les symptômes. La kinésithérapie et la relaxation sont utilisées pour supporter l'état de santé global. Facteurs de risque: surexposition au soleil / carence en vitamine D / géographie: Europe, Amérique du Nord, Australie, Nouvelle-Zélande et Japon / virus Epstein-Barr / groupe ethnique (descendants d'Europe du Nord) / tabagisme.

La thrombo embolie veineuse (TEV) est un terme définissant la thrombose veineuse profonde, l'embolie pulmonaire ou les deux. TEV se caractérise par des caillots de sang dans une veine, qui peuvent se développer et se disloquer. TEV affecte 2% à 5% de la population. L'incidence diffère selon l'âge, le groupe ethnique et le sexe (prévalence plus élevée chez les hommes blancs âgés de 45 à 79 ans). A ce jour, la thérapie anticoagulante est le traitement principal des symptômes, contribuant également à réduire le risque de TEV. Un effet secondaire majeur est le risque accru d'hémorragie, qui peut être fatale dans 25% des cas. 30% des patients qui survivent à une TEV développent des TEV récurrentes dans les 10 années qui suivent. Dans les situations pouvant entrainer la mort, le caillot est supprimé de manière chirurgicale ou thrombolytique. Des filtres temporaires de la veine inferieure sont utilisés chez les patients présentant un risque élevé de thrombose veineuse profonde. Facteurs de risque: antécédents familiaux / chirurgie / trauma / maladie chronique / obésité / grossesse / contraceptifs oraux / traitement de remplacement hormonal / immobilité / déshydratation / tabagisme.

La carence en vitamine B12. La vitamine B12 est impliquée dans la synthèse de l'ADN, la fonction neurologique, la formation correcte de globules rouges et elle aide à prévenir les taux élevés d'homocystéine qui peuvent entraîner des maladies cardiaques. La carence en vitamine B12 est caractérisée par de la faiblesse, irritabilité, fatigue, mauvaise mémoire, confusion, dépression et anémie mégaloblastique. Les meilleures sources de vitamine B12 sont le foie de bœuf, les palourdes, le saumon, les sardines et les céréales enrichies. Le tabac, l'alcool, la caféine et l'utilisation prolongée d'antibiotiques inhibent l'absorption de la vitamine B12. Selon des études, la présence de certaines variantes génétiques serait associée à des taux de vitamine B12 inférieurs à 16%. Un régime végétarien strict entraînera des niveaux de vitamine B12 nettement inférieurs et ces personnes devraient être surveillées attentivement pour éviter les carences. L'apport nutritionnel recommandé (ANR) de la vitamine B12 chez les adultes est de 0,004 mg/jour. Facteurs de risque de carence en vitamine B12: anémie pernicieuse / manque de facteur intrinsèque (molécule produite par l'estomac) important pour l'absorption / troubles génétiques affectant l'absorption.

La carence en vitamine B6 joue un rôle important dans le métabolisme des acides aminés, des glucides et des lipides, ainsi que dans la biosynthèse des neurotransmetteurs et des cellules sanguines. Une carence peut entraîner une anémie, des squames sur les lèvres et des fissures aux coins de la bouche, des problèmes des systèmes neurologique et immunitaire et des niveaux élevés d'homocystéine qui peuvent entraîner des maladies cardiaques. Les principales sources de vitamine B6 sont les céréales complètes, le foie, les pois chiches, les noix, les graines, etc. Le tabagisme, l'alcool et la caféine inhibent l'absorption de la vitamine B6. Selon des études, la présence de certaines variantes génétiques est associée à un taux de vitamine B6 inférieur de 12 à 18%. Un apport suffisant en vitamine B6 est particulièrement important pour ces personnes. L'apport nutritionnel recommandé (ANR) de vitamine B6 pour les adultes est de 1,9 à 2,4 mg / jour. Facteurs de risque de carence en vitamine B6: prédisposition génétique / maladies rénales / syndromes de malabsorption (maladie cœliaque) / insuffisance cardiague / cirrhose du foie / problèmes de thyroïde / alcoolisme / certains médicaments (antirhumatismaux, antiépileptiques).

La carence en vitamine D est un problème répandu qui touche environs la moitié des adultes en bonne santé dans les pays développés. Une carence en vitamine D provoque une ostéomalacie, un rachitisme chez les enfants, de l'ostéoporose et des fractures en raison de l'absorption réduite du calcium. D'autres conséquences de la carence en vitamine D comprennent les maladies cardiovasculaires, le diabète de type 1 et de type 2, l'obésité, la sclérose en plaques, l'asthme et les cancers du sein, du côlon et de la prostate. La vitamine D est produite principalement dans la peau lors de l'exposition à la lumière du soleil. Bien le régime alimentaire, la prise de suppléments de vitamine D et l'exposition aux rayons du soleil influencent les concentrations sériques de vitamine D, des facteurs génétiques peuvent également contribuer à la variabilité du niveau de vitamine D. avec des estimations d'héritabilité allant de 23 à 80%. L'apport nutritionnel recommandé (ANR) pour les adultes est de 600 unités internationales (UI) de vitamine D par jour. Facteurs de risque de carence en vitamine D: peu d'exposition au soleil / âge avancé / obésité / prédisposition génétique / peu d'apport nutritionnel en vitamine D.

# Informations sur les marqueurs génétiques

Nom de la maladie	Nom du gène	SNP ID	Référence PubMed	Génotype
Arthrite rhumatoïde	PTPN22	rs2476601	16490755	GG
Arthrite rhumatoïde	TRAF1	rs3761847	17804836	AA
Arthrite rhumatoïde	Intergenic	rs6457617	17554300	СС
Arthrite rhumatoïde	STAT4	rs7574865	20169389	GG
Calculs biliaires	ABCG8	rs11887534	17632509	CG
Calvitie masculine	Intergenic	rs6113491	18849994	СС
Calvitie masculine	Intergenic	rs6625163	18849991	GG
Cancer colorectal	SMAD7	rs4464148	21075068	TT
Cancer colorectal	Intergenic	rs4779584	25475391	СТ
Cancer colorectal	SMAD7	rs4939827	18372901	СС
Cancer colorectal	Intergenic	rs6983267	18268117	GT
Cancer colorectal	TCF7L2	rs7903146	18268068	TT
Cancer de la prostate	FUNDC2P2	rs1447295	17401363	СС
Cancer de la prostate	Intergenic	rs16901979	18199855	СС
Cancer de la prostate	CASC17	rs1859962	18199855	TT
Cancer de la prostate	Intergenic	rs6983267	18199855	GT
Cancer de la vessie	TACC3	rs798766	23053209	СС
Cancer de la vessie	MYC	rs9642880	18794855	GT
Cancer du poumon	CHRNA3	rs1051730	24254305	AG
Cancer du poumon	HYKK	rs8034191	24254305	СТ
Cancer du poumon	CHRNA5	rs951266	18385739	AG

Nom de la maladie	Nom du gène	SNP ID	Référence PubMed	Génotype
Cancer du sein	TP53	rs1042522	17341484	CG
Cancer du sein	RAD51B	rs1314913	23001122	СТ
Cancer du sein	ATM	rs1800056	17341484	TT
Cancer du sein	ATM	rs1800057	17341484	СС
Cancer du sein	ATM	rs1800058	17341484	СС
Cancer du sein	ATM	rs1801673	17341484	AA
Cancer du sein	ATM	rs3092856	17341484	СС
Cancer du sein	ATM	rs3218695	17341484	СС
Cancer du sein	ATM	rs3218707	17341484	GG
Cancer du sein	TNRC9	rs3803662	17529974	GG
Cancer du sein	BRCA1	rs386833395	24528374	AA
Cancer du sein	BRCA1	rs397507246	24528374	AA
Cancer du sein	ATM	rs4986761	17341484	TT
Cancer du sein	BRCA1	rs80357711	24528374	TT
Cancer du sein	BRCA2	rs80359550	25476495	TT
Cancer gastrique	MTHFR	rs1801133	18162478	GG
Carcinome basal des cellules	PADI6	rs7538876	18849993	GG
Carcinome basal des cellules	Intergenic	rs801114	18849993	GT
Consommation de sucre	SLC2A2	rs5400	18349384	GG
Diabète de type 1	PTPN22	rs2476601	17554260	GG
Diabète de type 1	CLEC16A	rs725613	18946483	GT
Diabète de type 1	STAT4	rs7574865	17554260	GG
Diabète de type 1	HLA-DQA1	rs9272346	17554300	AG

Nom de la maladie	Nom du gène	SNP ID	Référence PubMed	Génotype
Diabète de type 2	CDKN2B	rs10811661	18368387	TT
Diabète de type 2	Intergenic	rs1111875	18231124	СТ
Diabète de type 2	TCF7L2	rs12255372	17671651	TT
Diabète de type 2	SLC30A8	rs13266634	18437351	CC
Diabète de type 2	PPARG	rs1801282	23874114	CC
Diabète de type 2	KCNJ11	rs5219	17977958	СТ
Diabète de type 2	TCF7L2	rs7903146	17977958	TT
Diabète de type 2	Intergenic	rs7923837	18231124	AG
Diabète de type 2	Intergenic	rs9300039	17463248	CC
Diabète de type 2	FTO	rs9939609	17554300	АТ
Fibrillation auriculaire	4q25	rs10033464	17603472	GG
Fibrillation auriculaire	PITX2	rs2200733	17603472	СТ
Glaucome à l'exfoliation	LOXL1	rs1048661	20142848	GG
Glaucome à l'exfoliation	LOXL1	rs2165241	18287813	CC
Glaucome à l'exfoliation	LOXL1	rs3825942	20142848	GG
Glaucome primaire à angle ouvert	SIX1	rs10483727	21398277	TT
Glaucome primaire à angle ouvert	ATOH7	rs1900004	21398277	СТ
Glaucome primaire à angle ouvert	CAV1-CAV2	rs4236601	24034151	AG
Glaucome primaire à angle ouvert	TMCO1	rs4656461	21532571	AG
L'anévrisme intracrânien	SOX17	rs10958409	18997786	GG
L'anévrisme intracrânien	CDKN2A/CDKN2B	rs1333040	18997786	СТ

Nom de la maladie	Nom du gène	SNP ID	Référence PubMed	Génotype
Lupus Erythémateux systémique	STAT4	rs10181656	18579578	CC
Lupus Erythémateux systémique	IRF5	rs10488631	18063667	TT
Lupus Erythémateux systémique	ITGAM	rs1143679	18204448	GG
Lupus Erythémateux systémique	TNF-a	rs1800629	16418737	AG
Lupus Erythémateux systémique	HLA-DQA1	rs2187668	17997607	CC
Lupus Erythémateux systémique	SKIV2L	rs419788	17997607	CC
Lupus Erythémateux systémique	STAT4	rs7574865	20169389	GG
Lupus Erythémateux systémique	ITGAM	rs9888739	21379322	CC
Maladie artérielle périphérique	CHRNA5	rs951266	18385739	AG
Maladie coeliaque	HLA-DQA1	rs2187668	18509540	СС
Maladie coeliaque	HLA-DRA	rs2395182	18509540	GT
Maladie coeliaque	Intergenic	rs4639334	18509540	GG
Maladie coeliaque	Intergenic	rs4713586	18509540	AA
Maladie coeliaque	Intergenic	rs7454108	18509540	TT
Maladie coeliaque	HLA-DQB1	rs7775228	18509540	СТ
Maladie coronarienne	LPA	rs10455872	22560621	AA
Maladie coronarienne	CDKN2B-AS1	rs10757274	18066490	AA
Maladie coronarienne	Intergenic	rs10757278	18066490	AA
Maladie coronarienne	CDKN2B-AS1	rs2383206	18066490	AG
Maladie coronarienne	CDKN2B-AS1	rs2383207	18066490	AG
Maladie coronarienne	LPA	rs3798220	18775538	TT
Maladie d'Alzheimer	APOE	rs429358	23296339	TT
Maladie d'Alzheimer	APOE	rs7412	23296339	CC

Nom de la maladie	Nom du gène	SNP ID	Référence PubMed	Génotype
Maladie de Basedow	IL-23R	rs10889677	18472000	СС
Maladie de Basedow	TNF-α	rs1800629	18472000	AG
Maladie de Basedow	TNF-α	rs1800630	18472000	CC
Maladie de Basedow	IL-23R	rs2201841	18472000	AA
Maladie de Basedow	IL-23R	rs7530511	18472000	CC
Mélanome	MC1R	rs1805007	16567973	СС
Métabolisme du folate	MTHFR	rs1801133	24091066	GG
Migraine à l'aura	MTHFR	rs1801133	21635773	GG
Obésité	FTO	rs1121980	18159244	AG
Obésité	MC4R	rs17782313	18454148	TT
Obésité	MC4R	rs2229616	18239646	СС
Obésité	APOA2	rs5082	17446329	AA
Obésité	PCSK1	rs6232	1860420	TT
Obésité	APOA5	rs662799	17211608	AA
Obésité	SH2B1	rs7498665	22248999	AA
Ostéoporose	LRP5	rs3736228	18349089	СТ
Ostéoporose	LRP5	rs4988321	18349089	AG
Psoriasis	TNF-α	rs1800629	17553030	AG
Psoriasis	LCE3D	rs4112788	23594316	AG
Sclérose en plaques	ILR2A	rs12722489	22117963	СС
Sclérose en plaques	HLA-DRA	rs3135388	19879194	AG
Sclérose en plaques	HLA-DRA	rs3135391	20593013	AG
Sclérose en plaques	IL7R	rs6897932	18721276	СТ

Nom de la maladie	Nom du gène	SNP ID	Référence PubMed	Génotype
Thromboembolisme veineux	F2	rs1799963	2170759	GG
Thromboembolisme veineux	F5	rs6025	2170759	СС
Vitamine B12	FUT2	rs602662	19303062	AG
Vitamine B6	ALPL	rs4654748	19303062	СТ
Vitamine D	CYP2R1	rs10741657	24587115	GG
Vitamine D	CYP2R1	rs10766197	24587115	AG
Vitamine D	GC	rs4588	24587115	GT
Vitamine D	GC	rs842999	24587115	GG

KAnton

Korneelia Anton MSc

Généticien moléculaire

### Glossaire

Le caucasien est une ancienne définition raciale basée sur un crâne des montagnes du Caucase. Utilisé habituellement comme caractéristique d'une race d'êtres humains originaire d'Europe, d'Afrique du Nord et du sudouest de l'Asie et classé selon les caractéristiques physiques, surtout en se référant aux personnes de descendance européenne ayant habituellement une pigmentation légère de la peau.

La densité minérale osseuse (DMO) montre la quantité de minéraux tels que le calcium dans les os.

La descendance européenne signifie des individus originaires ou dérivés d'Europe. L'héritabilité décrit la proportion de la variance génétique à la variance totale. En d'autres termes, l'héritabilité tente d'identifier la quantité de génétique qui joue un rôle dans une partie de la population, par exemple en étant plus grand.

L'indice de masse corporelle (IMC) est le poids d'une personne en kilogrammes divisé par le carré de sa taille en mètres. L'IMC est une tentative pour estimer la quantité de graisse corporelle chez un individu, puis classer cette personne comme sous-pondérée (inférieure à 18,5), poids normal ou en bonne santé (18,5 à 24,9), surpoids (25 à 29,9) ou obèse (plus de 30) En fonction de cette valeur. L'IMC peut ne pas s'appliquer aux athlètes, car les athlètes peuvent avoir un ratio muscle / graisse élevé et peuvent avoir un IMC qui est trompeusement élevé par rapport au pourcentage de graisse corporelle.

Le nom du gène est un symbole officiel du gène dans lequel se trouve ce marqueur génétique. Si le nom du

gène est "intergénique", cela signifie que le marqueur génétique est situé à l'extérieur d'un gène.

Le polymorphisme nucléotidique unique (SNP) est une variation spécifique de la séquence d'ADN d'un individu. SNP ID est un numéro donné à chaque SNP pour une identification facile. Vous pouvez utiliser ce numéro pour rechercher plus d'informations à partir de bases de données publiques (HapMap ou SNPedia) ou d'articles scientifiques (Pubmed).

La population signifie un groupe d'individus qui peut être défini selon certaines caractéristiques communes, qui peuvent être sociales, culturelles ou physiques (sousgroupe ethnique / racial).

Le risque moyen est le pourcentage de personnes qui développent l'état dans leur vie. Ceci est compilé à partir de rapports épidémiologiques autorisés dans la littérature médicale. Les chiffres sont basés sur le risque total pour cette condition pour votre genre.

Votre risque est la probabilité que vous développiez la condition donnée et est calculé pour vous en fonction des marqueurs génétiques testés et du risque de population moyen.

Votre risque génétique est calculé en fonction des marqueurs génétiques testés. Le risque génétique 1 est le risque moyen. Le risque génétique inférieur à 1 indique que votre risque est inférieur et s'il est supérieur à 1 alors votre risque est supérieur à la moyenne de la population.