

# Negen geenianalyysin raportti

## Perinnöllinen sairastumisriski

📌 Polygeeninen riskisumma (PRS) kuvaa pelkän perimäsi vaikutusta sairastumisriskiin. Se ei huomioi elintapojesi ja ympäristötekijöiden aiheuttaman riskin kasvattavaa tai pienentävää vaikutusta.

Riskiluokat ▾

### Sepelvaltimotauti Polygeeninen riskisumma (PRS)



Riskiluokka: 4 / (Erittäin korkea)

Riskisi sairastua sepelvaltimotautiin on

**3.02**

-kertainen, verrattuna henkilöön, jolla on keskimääräinen PRS.

### Tyypin 2 diabetes Polygeeninen riskisumma (PRS)



Riskiluokka: 3 / (Korkea)

Riskisi sairastua tyypin 2 diabetekseen on

**1.62**

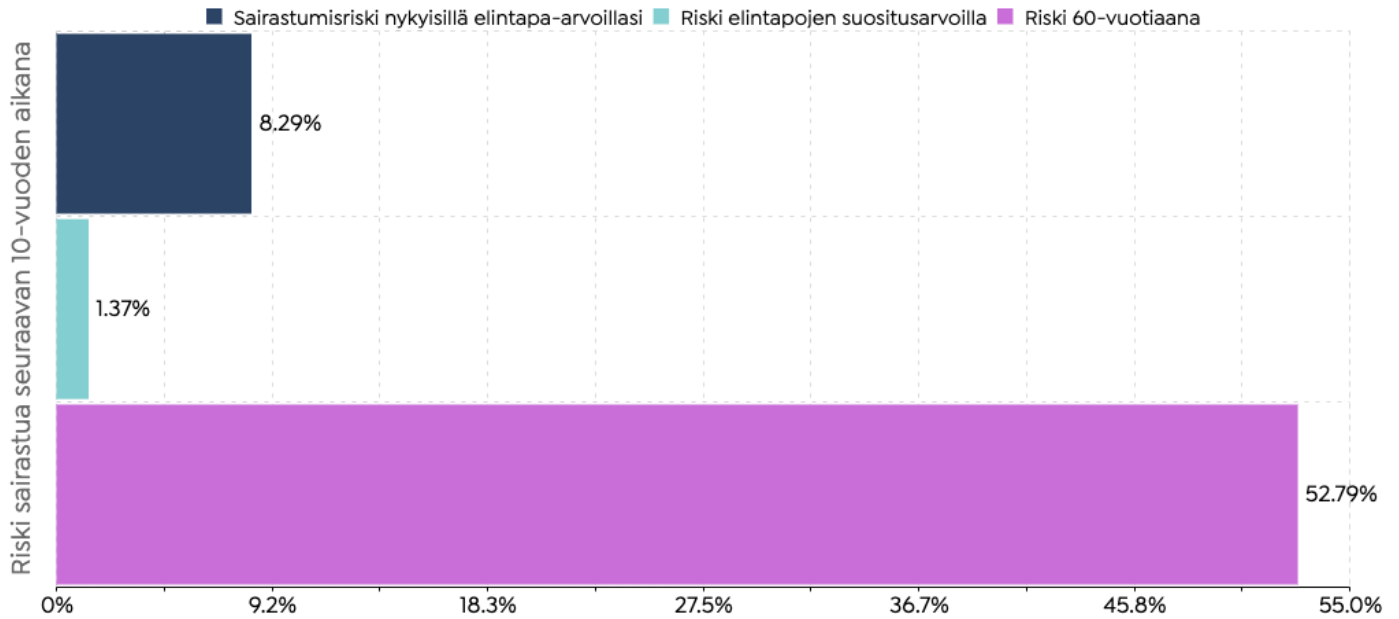
-kertainen, verrattuna henkilöön, jolla on keskimääräinen PRS.

## geenien ja elintapojen yhteisvaikutus

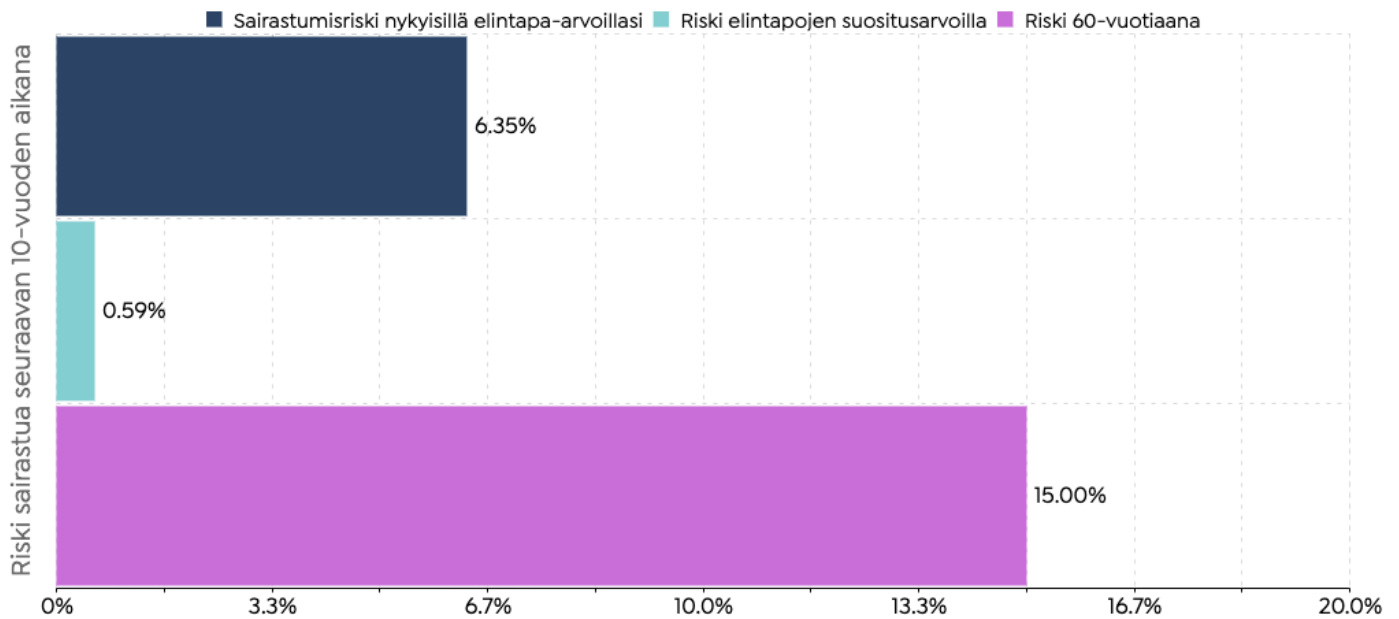
📌 Negenin laskenta-algoritmi yhdistää elintapakyselyn tiedot geneettiseen tietoon ja esittää sairastumisriskin yhtenä prosenttilukuna. Tulos esitetään keskimääräisenä riskinä sairastua seuraavan kymmenen vuoden aikana olettaen, että et ole vielä sairastunut.

### Sepelvaltimotauti | PRS = 2.60

Lähetä meille viesti



## Tyypin 2 diabetes | PRS = 1.36



### Mitä tulokset tarkoittavat?

Näet palkeista ja niiden vieressä olevista prosenttiluvuista, kuinka suuri on todennäköisyytesi sairastua seuraavan 10 vuoden aikana elintapakyselyyn vastaamillasi arvoilla. Esimerkiksi todennäköisyys 4 % tarkoittaa, että sadasta sinun kaltaisestasi henkilöstä keskimäärin 4 sairastuu seuraavan 10 vuoden aikana.

10 % riskiä, seuraavan 10-vuoden aikana pidetään terveydenhuollossa yleensä merkittävänä riskinä, jota tulisi alentaa mahdollisimman nopeasti. Suosittelemme konsultoimaan lääkäriä kokonaistilanteen arvioimiseksi, mikäli riskisi ylittää 10%.

Suosittelun mukaisina elintapa-arvoina on käytetty seuraavia:  
 painoindeksi 21.75 ikäryhmässä 18-60-vuotiaat ja 26.5 yli 60-vuotiailla,  
 HDL 1.5, kokonaiskolesteroli 4.5, ei tupakointia,  
 eikä kohonnutta verenpainetta.

Riski 60-vuotiaana lasketaan olettaen, että elintapakyselyyn syöttämäsi arvot pysyvät muuttumattomana, mutta iäksesi on asetettu 60-vuotta.

Riskitason pitäminen alle 10% tasossa 60-vuotiaana on erinomainen pitkän ajan tavoite.

## Mitä voin tehdä sairastumisriskilleni?

## Sepelvaltimotauti

Sepelvaltimotaudin riskitekijöitä ovat mm.

- Tupakointi
- Diabetes
- Perimä
- Korkea veren kolesterolipitoisuus
- Kohonnut verenpaine

Sepelvaltimotaudin syntyä voidaan tehokkaimmin ehkäistä hyvillä elämäntavoilla eli tupakoimattomuudella, liikunnalla ja terveellisellä ruokavaliolla. Kohonnut verenpaine ja kohonnut veren kolesteroliarvo tarvitsevat usein myös lääkitystä. Myös diabeteksen ehkäisy ja hoito liikunnalla, painon hallinnalla ja terveellisellä ruokavaliolla ehkäisee samalla sepel- ja muun valtimotaudin syntyä. Vaikuttamalla näihin jo nuorella iällä voidaan sepelvaltimotaudin vaaraa huomattavasti pienentää.

### Ravitsemus- ja liikuntaohjeita

Lataa - sepelvaltimotaudin ehkäisy ravinnon avulla  
([https://www.negen.fi/fi/system/files/ravitsemus/ravitsemus\\_chd\\_elevated\\_risk.pdf](https://www.negen.fi/fi/system/files/ravitsemus/ravitsemus_chd_elevated_risk.pdf))

Lataa - sepelvaltimotaudin ehkäisy liikunnalla  
([https://www.negen.fi/fi/system/files/liikunta/liikunta\\_chd.pdf](https://www.negen.fi/fi/system/files/liikunta/liikunta_chd.pdf))

## Tyyppin 2 diabetes

Tyyppin 2 diabeteksen riskitekijöitä ovat mm.

- Ylipaino ja etenkin vyötärölihavuus
- Perimä
- Raskausdiabetes
- Kohonnut verenpaine
- Vähäinen liikunta

Useat tutkimukset ovat osoittaneet, että tyyppin 2 diabeteksen puhkeamista voidaan ehkäistä tai viivyttää kiinnittämällä huomiota elintapoihin. Jos riskitekijöitä on jo kertynyt, elintapamuutoksilla voi vähentää niiden vaikutusta tai ainakin estää niiden vaikutuksen voimistumista nykyisestä. Raskausdiabetes kertoo usein alttiudesta sairastua tyyppin 2 diabetekseen. Niinpä raskauden jälkeen on hyvä syy pitää kiinni terveellisistä ruoka- ja liikuntatottumuksista, saada paino hallintaan sekä seurata verensokeria ja verenpainetta säännöllisesti.

### Ravitsemus- ja liikuntaohjeita

Lataa - tyyppin 2 diabeteksen ehkäisy ravinnon avulla  
([https://www.negen.fi/fi/system/files/ravitsemus/ravitsemus\\_t2d\\_elevated\\_risk.pdf](https://www.negen.fi/fi/system/files/ravitsemus/ravitsemus_t2d_elevated_risk.pdf))

Lataa - tyyppin 2 diabeteksen ehkäisy liikunnalla  
([https://www.negen.fi/fi/system/files/liikunta/liikunta\\_t2d.pdf](https://www.negen.fi/fi/system/files/liikunta/liikunta_t2d.pdf))

📌 On tärkeää muistaa, että juuri Sinun yksilölliseen sairastumisriskiisi voivat vaikuttaa Negenin testaamien geenien ja elintapojen lisäksi myös muut tässä testaamattomat geenit ja elintapatekijät. Pienikään sairastumisriski ei siis sulje pois sairastumisen mahdollisuutta juuri Sinun kohdallasi, eikä suurikaan riski johda välttämättä sairastumiseen.

## Laskimotukos

📌 Veren hyytymistekijät pitävät yllä tasapainoa suonistossa virtaavan veren juoksevuuden ja toisaalta haavan aiheuttaman verenvuodon tyrehtymisen välillä. Lisääntynyt hyytyminen saattaa johtaa veren hyytymiseen verisuonistossa, mikä altistaa laskimotukosten syntymiselle. Syvän laskimotukoksen riskitekijöitä ovat ylipaino, tupakointi, leikkaus, pitkä immobilisaatio eli paikoillaanolo, vakava infektio sekä raskaus ja synnytys.

**Faktori V Leiden -mutaatio (c.1691G>A)**  
0 kopiota (Geneettinen riski ei ole kohonnut)

**Faktori II Protrombiini -mutaatio (c.20210G>A)**  
0 kopiota (Ei kohonnutta geneettistä riskiä trombofiliaan)

## Farmakogenomiikka (PGx)

📌 Farmakogenomiikka käsittelee sitä, miten perintötekijät eli geenit vaikuttavat lääkehoitojen tehoon ja haittavaikutusriskiin. Negenin testissä tutkimme kaksi yleisesti käytettyä lääkeainetta, joita käytetään veren kolesterolipitoisuuden alentamiseen ja veren ohentamiseen.

**Statiini**  
**Altius statiinien aiheuttamalle lihasmyopatialle**  
SLC01B1 geeni (c.521T>C)  
1 kopio (kuljetusproteiinin toiminta on heikentynyt, kohonnut myopatariski)

**Klopidogreeli**  
**Geneettinen altius klopidogreelin tehokkuudelle**  
CYP2C19 geeni (\*2/\*17)  
Keskitason metaboloija

### Muut polygeeniset riskiluvut (GRS) ▾

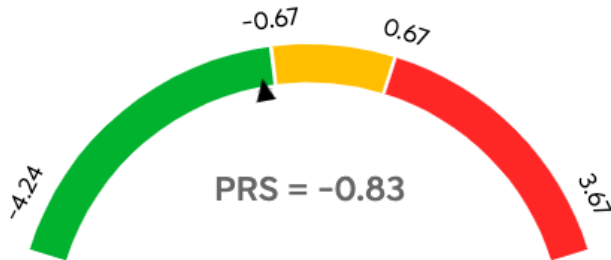
**i** Kolesterolin, ylipainotaipumuksen ja verenpaineen raportissa saat tietää kuinka paljon Sinun perimässäsi on tunnettuja geenimuotoja, jotka muuttavat kyseisen ominaisuuden arvoa epäedulliseen tai edulliseen suuntaan. Analyysi kertoo lisäksi paljonko ominaisuutesi keskimäärin kasvaa tai laskee perimäsi vaikutuksesta. Tiedosta voi olla hyötyä arvioitaessa voiko esimerkiksi kohonnut tai matala verenpaine johtua perinnöllisistä syistä vai muista tekijöistä.

Riskiluokka: Matala  
Väestön matalin neljännes (25%)

Riskiluokka: Keskimääräinen  
50% väestöstä

Riskiluokka: Korkea  
Väestön korkein neljännes (25%)

### Diastolinen verenpaine Polygeeninen riskisumma (PRS)



Perimäsi laskee arvoasi keskimäärin

**-0.86**

mmHg

### HDL kolesteroli Polygeeninen riskisumma (PRS)

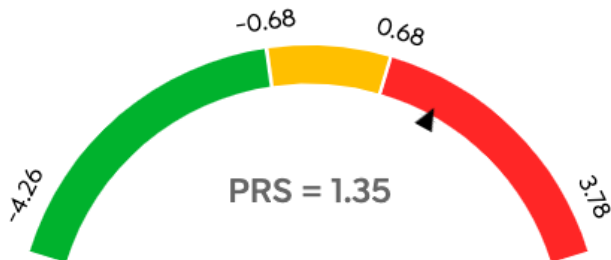


Perimäsi laskee arvoasi keskimäärin

**-0.22**

mmol/l

### Kokonaiskolesteroli Polygeeninen riskisumma (PRS)



Perimäsi nostaa arvoasi keskimäärin

**0.36**

mmol/l

### LDL kolesteroli Polygeeninen riskisumma (PRS)



Perimäsi nostaa arvoasi keskimäärin

**0.31**

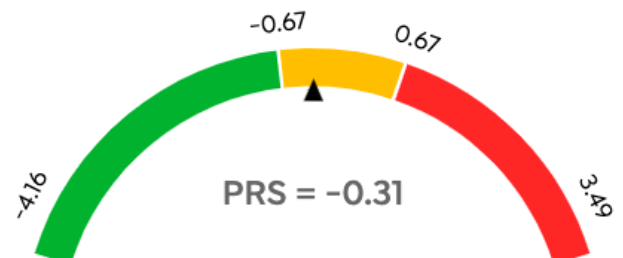
mmol/l

### Ylipaino Polygeeninen riskisumma (PRS)



Perimäsi laskee arvoasi keskimäärin

### Systolinen verenpaine Polygeeninen riskisumma (PRS)



Perimäsi laskee arvoasi keskimäärin

**-0.67**kg/m<sup>2</sup> (BMI)**-0.56**

mmHg

**Ravitsemuksen vaikutuksesta arvoihin**[Lataa - Ravitsemuksen vaikutus verenpaineeseen \(https://www.negen.fi/fi/system/files/ravitsemus/ravitsemus\\_bp.pdf\)](https://www.negen.fi/fi/system/files/ravitsemus/ravitsemus_bp.pdf)[Lataa - Ravitsemuksen vaikutus ylipainoon \(https://www.negen.fi/fi/system/files/ravitsemus/ravitsemus\\_obo.pdf\)](https://www.negen.fi/fi/system/files/ravitsemus/ravitsemus_obo.pdf)[Lataa - Ravitsemuksen vaikutus kolesteroliin \(https://www.negen.fi/fi/system/files/ravitsemus/ravitsemus\\_chol.pdf\)](https://www.negen.fi/fi/system/files/ravitsemus/ravitsemus_chol.pdf)**Lausunto (teksti) ▾****Sepelvaltimotauti**

Negen sydän -geenitesti tutkii sepelvaltimotautiin (CHD) assosioituja geenivariantteja koko perimän laajuudelta. Nämä yhdessä muodostavat geneettisen riskiluvun (PRS, polygenic risk score). PRS kertoo tutkitavan henkilön geneettisen riskin sepelvaltimotautiin tutkittujen varianttien osalta.

CHD PRS voi saada seuraavat numeeriset arvot:

- <0.00 (PRS riskiluokka 1: matala geneettinen riski)
- 0.01 - 1.00 (PRS riskiluokka 2: kohonnut geneettinen riski)
- 1.01 - 2.00 (PRS riskiluokka 3: korkea geneettinen riski)
- >2.00 (PRS riskiluokka 4: erittäin korkea geneettinen riski)

**LAUSUNTO: CHD Riskiluokka 4 (Erittäin korkea)**

Sepelvaltimotaudin PRS on 2.60 eli erittäin korkea (PRS arvo yli 2.00). Riski on siten 3.02 -kertainen väestön keskiarvoon nähden. Tulos tarkoittaa, että tässä analyysissä tutkittujen geneettisten muuttujien mukaan henkilö on korkeassa geneettisessä riskissä sepelvaltimotaudin suhteen. Korkea PRS voi muuttaa potilaan riskiluokitusta sepelvaltimotaudin suhteen. Jatkotutkimukset ja/tai lääkitys saattavat tulla kyseeseen korkean riskiluokan potilaille.

**Tyypin 2 diabetes**

Negen diabetes -geenitesti tutkii aikuistyyppin diabeteksen (tyyppi 2 diabetes, T2D) assosioituja geenivariantteja koko perimän laajuudelta. Nämä yhdessä muodostavat geneettisen riskiluvun (PRS, polygenic risk score). PRS kertoo tutkitavan henkilön geneettisen riskin tyypin 2 diabetekseen tutkittujen varianttien osalta.

PRS voi saada seuraavat numeeriset arvot:

- <0.00 (PRS riskiluokka 1: matala geneettinen riski)
- 0.01 - 1.00 (PRS riskiluokka 2: kohonnut geneettinen riski)
- 1.01 - 2.00 (PRS riskiluokka 3: korkea geneettinen riski)
- >2.00 (PRS riskiluokka 4: erittäin korkea geneettinen riski)

**LAUSUNTO: T2D Riskiluokka 3 (Korkea)**

Tyypin 2 diabeteksen PRS on 1.36 eli korkea (PRS arvot välillä 1.01 - 2.00). Riski on siten 1.62 -kertainen väestön keskiarvoon nähden. Tulos tarkoittaa, että tässä analyysissä tutkittujen geneettisten muuttujien mukaan geneettinen riski tyypin 2 diabetekseen on merkittävästi korkeampi kuin suomalaisväestön keskiarvo. Korkea GRS voi muuttaa potilaan riskiluokitusta tyypin 2 diabeteksen suhteen. Jatkotutkimukset ja/tai lääkitys saattavat tulla kyseeseen korkean riskiluokan potilaille.

**Laskimotukos**

Negen laskimotukos -geenitesti tutkii kaksi veren lisääntyneeseen hyytymistaipumukseen liittyvää geneettistä varianttia: Faktori V Leiden -mutaatio (c.1691G>A) ja Faktori II Protrombiini -mutaatio (c.20210G>A). Henkilö voi kantaa perimässään 0-2 kopiota trombofilialle altistavaa Leiden-mutaatiota.

**Trombofiliariski on sitä korkeampi, mitä useampi kopio Leiden-mutaatiosta henkilöllä on:**

- 0 kopiota: normaali geneettinen riski
- 1 kopio: kohonnut geneettinen riski
- 2 kopiota: homotsygootti, korkea geneettinen riski

**Faktori V Leiden**

Faktori V Leiden-mutaation esiintyminen aiheuttaa APC-resistenssin, jolloin hyytymiskaskadissa proteiini C pilkkoo Faktori V:n aktiivista muotoa vain hitaasti; siten hyytymisaktiivisuus nousee. Faktori V Leiden esiintyy n. 5% suomalaisväestössä ja 3-8% eurooppalaisissa väestöissä.

Faktori V Leiden mutaation lisäksi, myös muut tekijät voivat vaikuttaa tukostaipumuksen riskiin.

**LAUSUNTO: Faktori V Leiden mutaatio (c.1691G>A): 0 kopiota (Geneettinen riski ei ole kohonnut)**

Tutkimuksessa ei todeta veren hyytymistaipumusta lisääviä Faktori V Leiden (c.1691G>A) -variantteja, eli tulos on normaali.

Negatiivinen tulos ei sulje pois muita tukostaipumukselle altistavia geneettisiä tai ei-geneettisiä tekijöitä.

**Faktori II Protrombiini -mutaatio**

Hyytymistekijä II (FII, protrombiini) -geenin yhden emäksen polymorfia G>A nukleotidissa 20210 on vallitsevasti periytyvä laskimotukostaipumuksen vaaratekijä. Geenivirhe todetaan noin 1%:lla suomalaisista ja eri arvioiden mukaan noin 2-5%:lla eurooppalaisissa väestöissä. Geenivirhe sijaitsee ei-koodaavalla alueella geenissä, joten se ei vaikuta muodostuvan proteiinin aminohappokoostumukseen. Geenivirheen on kuitenkin osoitettu liittyvän korkeisiin protrombiinipitoisuuksiin plasmassa ja siten altistavan laskimotukoksille. Geenivirheellä saattaa myös olla vaikutusta valtimopuolen tukoksissa. Estrogeenivalmisteen käyttö saattaa potentoida tukosriskiä geenivirheen kantajilla. Myös obstetriset komplikaatiot ovat mahdollisia.

Faktori II Protrombiini -mutaation lisäksi tromboositaipumukseen vaikuttavat myös muut tekijät.

**LAUSUNTO: Faktori II Protrombiini mutaatio (c.20210G>A): 0 kopiota (Ei kohonnutta geneettistä riskiä trombofiliaan)**

Tutkimuksessa ei todeta veren hyytymistaipumusta lisääviä Faktori II Protrombiini (c.20210G>A) -variantteja, eli tulos on normaali.

Negatiivinen tulos ei sulje pois muita tukostaipumukselle altistavia geneettisiä tai ei-geneettisiä tekijöitä.

**Farmakogenomiikka**

**Alttius statiinien aiheuttamalle lihasmyopatialle**

Negen farmakogeneettinen testi tutkii yhtä SLCO1B1-geenin muotoa, joka altistaa statiinien aiheuttamalle lihasvauriolle. Kullakin henkilöllä voi olla 0 (normaali), 1 (heikentynyt toiminta) tai 2 (heikko toiminta) statiinien käyttöön liittyvälle lihasvauriolle altistavaa SLCO1B1-geenivarianttia.

0 kopiota = kuljetusproteiini toimii normaalisti, ei suurentunutta lihasvaurioriskiä

1 kopio = kuljetusproteiinin toiminta on heikentynyt, kohonnut riski lihasvauriolle

2 kopiota = kuljetusproteiinin toiminta on selkeästi heikentynyt, suurentunut lihasvaurion riski

**SLCO1B1 geenitestin tulos: 1 kopio (kuljetusproteiinin toiminta on heikentynyt, kohonnut myopatariski)**

Sinulta löytyi yksi kahdesta geenimuodosta, jotka altistavat statiineihin liittyville lihasvaurioille. Statiinilääkitykseen liittyy kohdallasi jossain määrin suurentunut lihasvaurion riski. Riski liittyy etenkin simvastatiinin käyttöön, mutta jossain määrin myös muihin statiineihin. Suurimmalle osalle tätä geenimuotoa kantavista henkilöistä statiinilääkitys soveltuu kuitenkin hyvin eikä aiheuta merkittäviä haittoja. Myös muut tekijät voivat vaikuttaa statiinien sopivuuteen ja sietoon.

**Geneettinen alttius klopidoogreelin tehokkuudelle**

CYP2C19-geenin variantit vaikuttavat klopidoogreelin toimintaan. Näiden geenivarianttien perusteella tunnistetaan neljä eri alatyyppeä, joilla klopidoogreelin teho on erilainen.

Ultanopeat (UM) ja nopeat (EM) metaboloijat ovat ns. standardimetaboloijia, joilla klopidoogreelin vaikutus on normaalia, kun taas keskitason (IM) ja hitailla (PM) metaboloijilla lääkkeen vaikutus on heikentynyttä.

Klopidoogreelin geenitesti tutkii CYP2C19 geenin polymorfioita. Muita tekijöitä, jotka vaikuttavat klopidoogreelin tehoon ei oteta huomioon tässä testissä.

**CYP2C19 geenitestin tulos: Keskitason metaboloija (\*2/\*17)**

Klopidoogreelin farmakogeneettisessä testissä Sinulta löydettiin yksi tai useampi geneettinen polymorfia CYP2C19 geenissä, joka voi vaikuttaa klopidoogreelin tehoon. CYP2C19-geenimuotosi perusteella olet keskitason metaboloija (IM).

Klopidoogreelin teho on keskitason metaboloijilla heikompi kuin nopeilla ja ultranopeilla metaboloijilla. Tämä tarkoittaa, että klopidoogreelin aktiivinen pitoisuus voi olla odotettua alhaisempi ja siten verihyytymän muodostusta estävä teho voi olla heikentynyt.

Keskustele tästä löydöksestä lääkärisi kanssa parhaan mahdollisen lääkkityksen löytämiseksi tilanteessa, jossa veren hyytymistä estävä lääkkitys on tarpeen.

**Muut polygeeniset riskisummat**

Diastolinen verenpaine -PRS riskiluokka on alhainen | PRS = -0.83 | vaikutus: -0.86 mmHg

HDL kolesteroli -PRS riskiluokka on korkea | PRS = 2.44 | vaikutus: -0.22 mmol/l

Kokonaiskolesteroli -PRS riskiluokka on korkea | PRS = 1.35 | vaikutus: +0.36 mmol/l

LDL kolesteroli -PRS riskiluokka on korkea | PRS = 1.3 | vaikutus: +0.31 mmol/l

Ylipaino -PRS riskiluokka on alhainen | PRS = -1.01 | vaikutus: -0.67 kg/m<sup>2</sup> (BMI)

Systolinen verenpaine -PRS riskiluokka on keskimääräinen | PRS = -0.31 | vaikutus: -0.56 mmHg

## Genomin ja elintavat yhdistävä 10-vuoden riskiarviolaskuri

**i** Negenin riskilaskurilla voit kokeilla millä muuttujalla on suurin vaikutus sairastumisriskiisi. Tulos esitetään sairastumisriskinä seuraavan 10 vuoden aikana. Perimäsi vaikutus on otettu huomioon riskiarviossa.

|                                         |     |     |     |     |                     |                                                                  |          |       |
|-----------------------------------------|-----|-----|-----|-----|---------------------|------------------------------------------------------------------|----------|-------|
| <b>Ikä</b>                              |     |     |     |     |                     | <b>Tupakointi</b>                                                |          |       |
| 25                                      | 40  | 60  | 75  | 75  | Minulla on diabetes |                                                                  |          |       |
| <b>Pituus (cm)</b>                      |     |     |     |     |                     | <b>Kolesteroliilääkitys</b>                                      |          |       |
| 140                                     | 155 | 170 | 185 | 200 | 215                 | <b>Verenpainelääkitys</b>                                        |          |       |
| <b>Paino (kg)</b>                       |     |     |     |     |                     | <b>Vanhemmillani on tyypin 2 diabetes</b>                        |          |       |
| 40                                      | 65  | 90  | 115 | 140 | 165                 | Ei                                                               | Toisella | Molei |
| <b>Systolinen verenpaine (yläpaine)</b> |     |     |     |     |                     | <b>Vanhemmallani on ollut sydänkohtaus tai sepelvaltimotauti</b> |          |       |
| 80                                      | 110 | 140 | 170 | 200 | 230                 | Ei                                                               | Toisella | Molei |
| <b>i</b> <b>Kolesteroliarvoista</b>     |     |     |     |     |                     | <a href="#">Näytä tulokset</a>                                   |          |       |
| <b>Kokonaiskolesteroli</b>              |     |     |     |     |                     |                                                                  |          |       |
| 2                                       | 5   | 8   | 11  | 14  |                     |                                                                  |          |       |
| <b>HDL kolesteroli</b>                  |     |     |     |     |                     |                                                                  |          |       |
| 0.5                                     | 1   | 1.5 | 2   | 2.5 | 3                   |                                                                  |          |       |