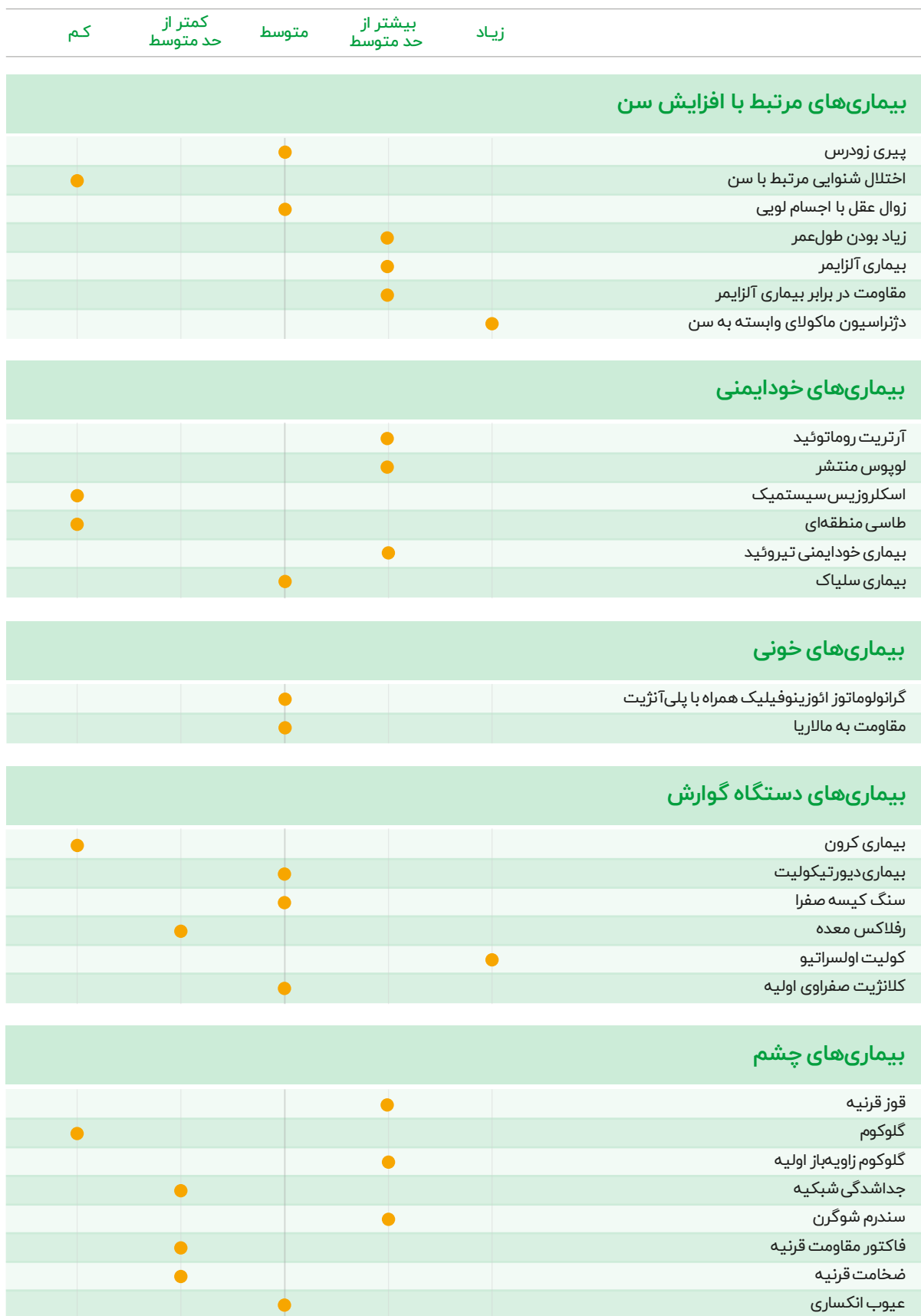
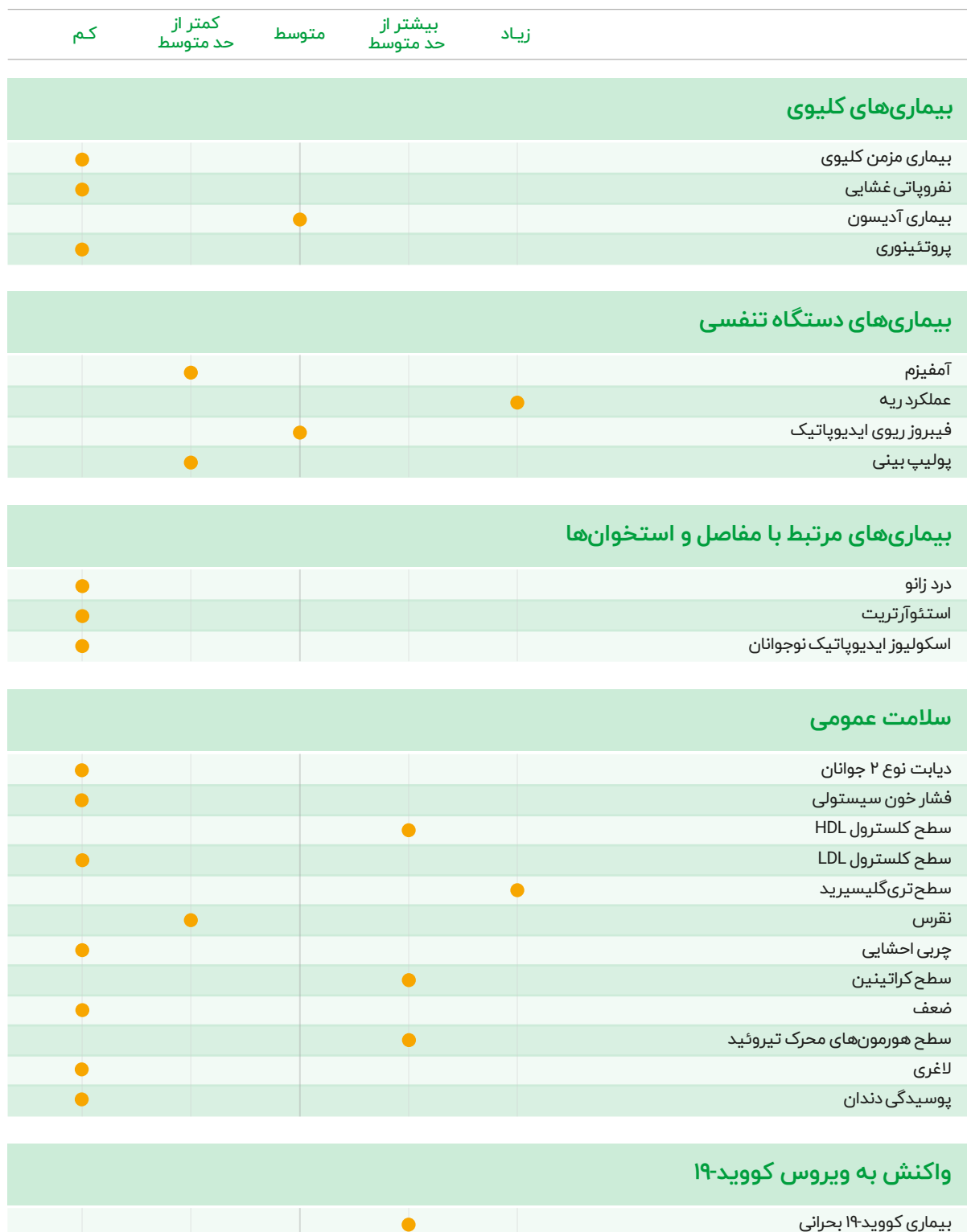


گزارش سلامت

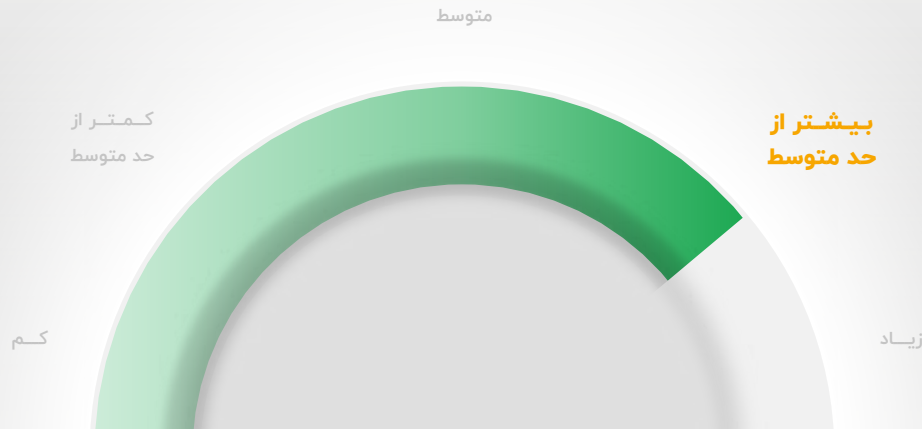
## خلاصه گزارش تست سلامت





## بیماری آلزایمر

Alzheimer's Disease



### زمینه ژنتیکی شما برای ابتلا به این بیماری بیشتر از حد متوسط است.

آلزایمر یک بیماری مغزی پیش‌رونده است که به مرور زمان حافظه و توانایی‌های شناختی را کاهش می‌دهد. این بیماری شایع‌ترین نوع زوال عقل در افراد مسن بوده و به میزان زیادی ارثی می‌باشد. یک مطالعه پس از بررسی بیش از ۳۵۰۰۰ نفر توانست واریانتهای ژنتیکی جدیدی را به همراه دیگر واریانتهایی که در تحقیقات قبلی به دست آمده بود، شناسایی کند. یکی از شاخص‌ترین واریانتهای جدید کشف‌شده، در نزدیکی ژن BIN1 قرار دارد. این ژن نقش مهمی در شکل‌گیری و تنظیم غشای پلاسمایی که فضای درون سلول را از بیرون جدا می‌کند، دارد.

با اینکه احتمال ابتلا به آلزایمر تا حد زیادی به سن و ژنتیک وابسته است اما عادات‌های سالم می‌توانند باعث به تأخیر افتادن شروع و پیشرفت این بیماری شوند. ورزش، رژیم مدیترانه‌ای و خواب کافی از مواردی هستند که می‌توانند در پیشگیری از آلزایمر موثر باشند.



### Reference:

A genome-wide association study with 1,126,563 individuals identifies new risk loci for Alzheimer's disease. Wightman DP et al. 2021

## طاسی منطقه‌ای

Alopecia Areata



### زمینه ژنتیکی شما برای ابتلا به این بیماری کم است.

طاسی منطقه‌ای یک بیماری خودایمنی است که در آن سیستم ایمنی به فولیکول‌های مو حمله کرده و باعث ریزش مو می‌شود. بیش از ۶/۸ میلیون نفر در آمریکا به این بیماری مبتلا هستند. اساس ژنتیکی طاسی منطقه‌ای هنوز به خوبی شناخته نشده است، بنابراین یک مطالعه برآن شد تا با بررسی ژنوم ۴۳۳۲ نفر، واریانت‌های ژنتیکی دخیل در ابتلا به این بیماری را شناسایی کند. پس از بررسی داده‌های این افراد، ۱۶ واریانت ژنتیکی مرتبط با طاسی منطقه‌ای شناخته شد که بیشتر آن‌ها درون و یا مجاور ژن‌هایی هستند که نقش مهمی در عملکرد سیستم ایمنی دارند. این مطالعه توانست ارتباط ژن ULBP با این بیماری را نیز مشخص کند. ULBP مسئول کد کردن لیگاند برای گیرنده‌های سطح سلول‌های کشنده طبیعی است و این اولین باری است که نقش آن در یک بیماری خودایمنی شناسایی می‌شود. لیگاندهای تولید شده توسط این ژن به عنوان سیگنال‌های خطر برای سیستم ایمنی عمل می‌کنند.

راهکار درمانی معمول برای طاسی منطقه‌ای تزریق استروئید می‌باشد. با این حال اخیراً موفقیت‌هایی در درمان مبتلایان به این بیماری با استفاده از داروی Xeljanz، که معمولاً برای درمان آرتریت روماتوئید استفاده می‌شود، حاصل شده است. افراد ۲ تا ۳ ماه پس از مصرف این دارو، رویش مجدد مو را تجربه کردند.

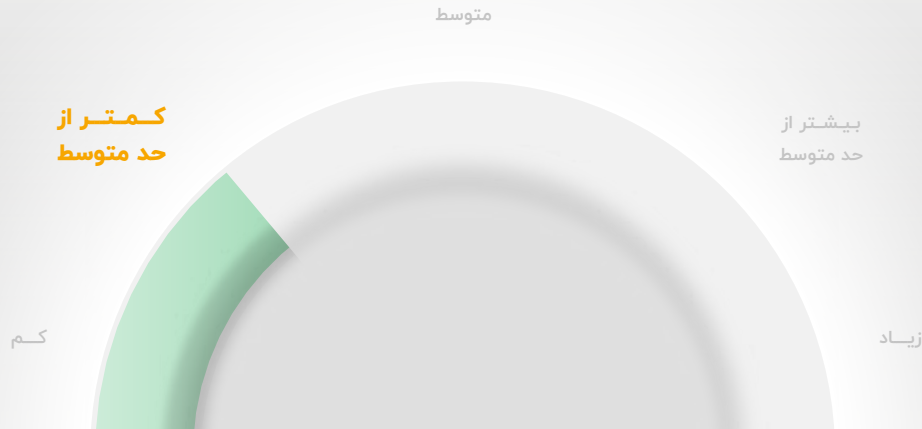


### Reference:

Genome-wide association study in alopecia areata implicates both innate and adaptive immunity.  
Petukhova L et al. 2010

## رفلاکس معده

### Gastroesophageal Reflux



#### زمینه ژنتیکی شما برای ابتلا به این بیماری کمتر از حد متوسط است.

رفلاکس معده (GERD) به حالتی می‌گویند که در آن اسید معده وارد مری می‌شود. این اسید، پوشش مری را تحریک کرده و به مرور زمان ممکن است باعث ایجاد سرطان مری شود. با اینکه تصور بر آن است که حدود یک سوم عوامل خطر ابتلا به این بیماری ژنتیکی است اما تاکنون هیچ ناحیه ژنومی مرتبط با آن شناسایی نشده است. یک مطالعه گسترده ژنومی پس از بررسی بیش از ۳۸۵۰۰۰ نفر، توانست ۲۵ واریانت ژنتیکی که با افزایش خطر ابتلا به این بیماری مرتبط هستند را شناسایی کند. ۹۰ درصد از این واریانت‌های شناخته شده، با خطر ابتلا به سرطان مری نیز در ارتباط بودند.

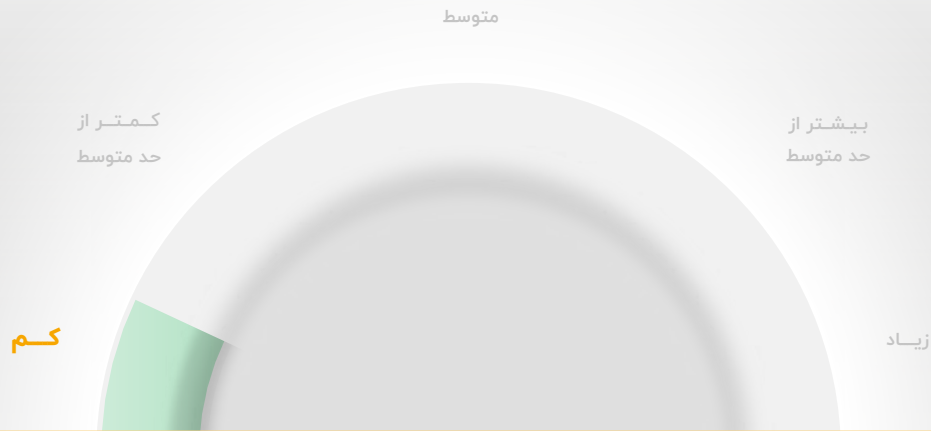
دراز کشیدن بلافاصله پس از غذا خوردن می‌تواند باعث ایجاد علائم GERD شود. بهتر است برای درازکشیدن، ۲ تا ۳ ساعت بعد از صرف غذا صبر کنید.



#### Reference:

Gastroesophageal reflux GWAS identifies risk loci that also associate with subsequent severe esophageal diseases. An J et al. 2019

## گلوکوم Glaucoma



### زمینه ژنتیکی شما برای ابتلا به این بیماری کم است.

گلوکوم یا آب‌سیاه یک بیماری چشمی است که در آن در اثر افزایش فشار در چشم، عصب بینایی آسیب می‌بیند. از آنجایی که هیچ راه مقرون به صرفه‌ای برای غربالگری این بیماری وجود ندارد، محققان بر آن شدند تا جهت ارزیابی ریسک ابتلای افراد به گلوکوم، از فاکتورهای ژنتیکی استفاده کنند. یک مطالعه به منظور یافتن نواحی ژنتیکی مرتبط با این بیماری، داده‌های ژنتیکی بیش از ۱۲۰۰۰۰ نفر را مورد بررسی قرار داد و ۱۱۴ واریانت ژنتیکی، که بیشتر آن‌ها جدید بودند را شناسایی کرد.

معاینه منظم چشم توسط پزشک، بهترین راه برای پیشگیری از ابتلا به گلوکوم است.



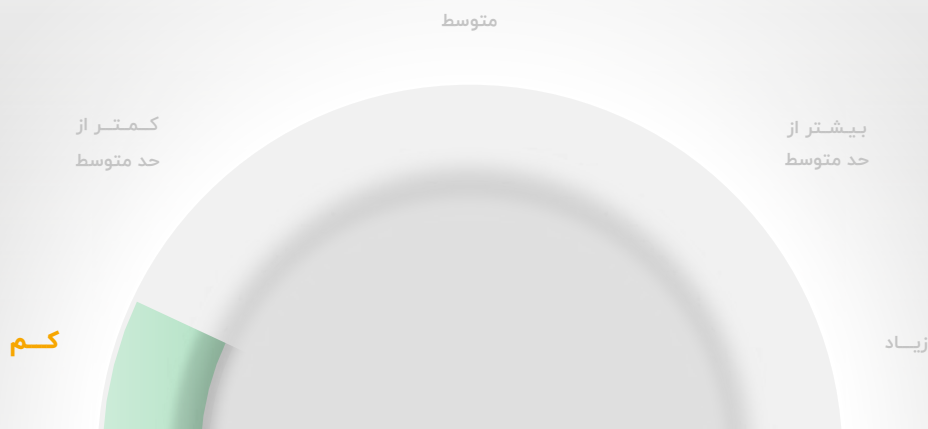
### Reference:

Multitrait analysis of glaucoma identifies new risk loci and enables polygenic prediction of disease susceptibility and progression.  
Craig JE et al. 2020

## بیماری‌های کلیوی

## بیماری مزمن کلیوی

Chronic kidney disease



## زمینه ژنتیکی شما برای ابتلا به این بیماری کم است.

کلیه‌ها نقش مهمی در تصفیه خون و حذف مواد زائد و حفظ سطح الکترولیت‌های بدن دارند. اختلال در عملکرد کلیه، می‌تواند منجر به تجمع مواد زائد در بدن و در ادامه آن آسیب بیشتر کلیه شده و در نهایت زمینه‌ساز ابتلا به بیماری‌های قلبی و بسیاری دیگر از بیماری‌ها شود. بسیاری از عوامل ژنتیکی دخیل در بروز بیماری‌های کلیوی هنوز شناخته نشده‌اند. یک مطالعه گسترده ژنومی توانست با بررسی ژنوم بیش از ۱ میلیون نفر، ۸۲ واریانت ژنتیکی جدید مرتبط با این بیماری را شناسایی کند. یکی از مهم‌ترین این واریانت‌ها، در نزدیکی ژن NR1P1 قرار دارد؛ جهش در این ژن باعث ایجاد نقص مادرزادی کلیه‌ها شده و می‌تواند خطر ابتلا به بیماری مزمن کلیوی را در جوانان افزایش دهد.

برای پیشگیری از ابتلا به بیماری کلیوی، غذای سالم بخورید، نمک کمتری مصرف کنید، به طور منظم ورزش کنید، خواب کافی داشته باشید و از مصرف الکل و مواد مخدر خودداری کنید.

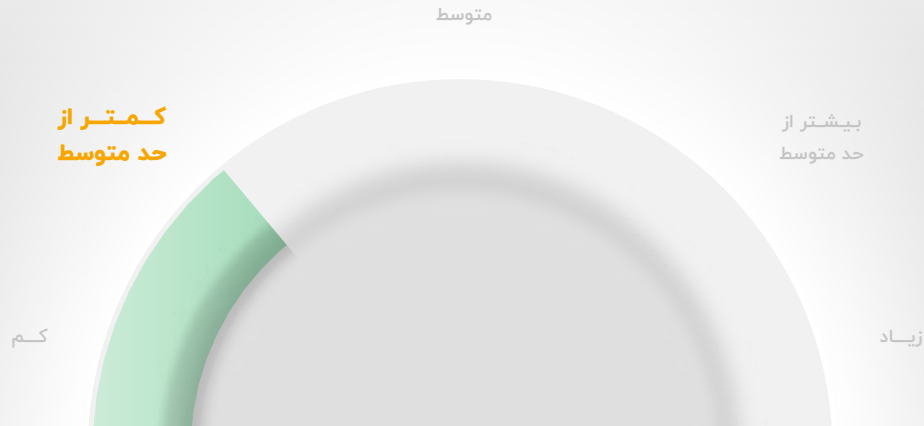


## Reference:

Mapping eGFR loci to the renal transcriptome and phenome in the VA Million Veteran Program.  
Hellwege JN et al. 2019



## پولیپ بینی Nasal polyps



### زمینه ژنتیکی شما برای ابتلا به این بیماری کمتر از حد متوسط است.

پولیپ بینی به زائده‌هایی گفته می‌شود که در امتداد پوشش حفره بینی ایجاد می‌شوند. اگرچه این زائده‌ها سرطانی نیستند، اما در نهایت می‌توانند باعث انسداد مجرای بینی شده و در نهایت منجر به مشکلات تنفسی و از دست دادن بویایی شوند. با توجه به عدم شناخت نشانگرهای ژنتیکی مرتبط با پولیپ بینی، یک مطالعه، ژنوم بیش از ۷۰۰۰۰۰ فرد را مورد بررسی قرار داد و ۱۰ واریانت ژنتیکی را کشف کرد که بسیاری از آن‌ها در نزدیکی ژن‌هایی قرار داشتند که نقش مهمی در التهاب ایفا می‌کنند. در مطالعات قبل گزارش شده بود که التهاب مزمن بینی خطر ابتلا به پولیپ بینی را افزایش می‌دهد؛ یافته‌های این مطالعه تا حدودی این ارتباط را روشن می‌کند.

از آنجایی که هوای خشک می‌تواند باعث التهاب حفره بینی شود، استفاده از مرطوب‌کننده ممکن است به جلوگیری از التهاب مکرر و ایجاد پولیپ کمک کند.



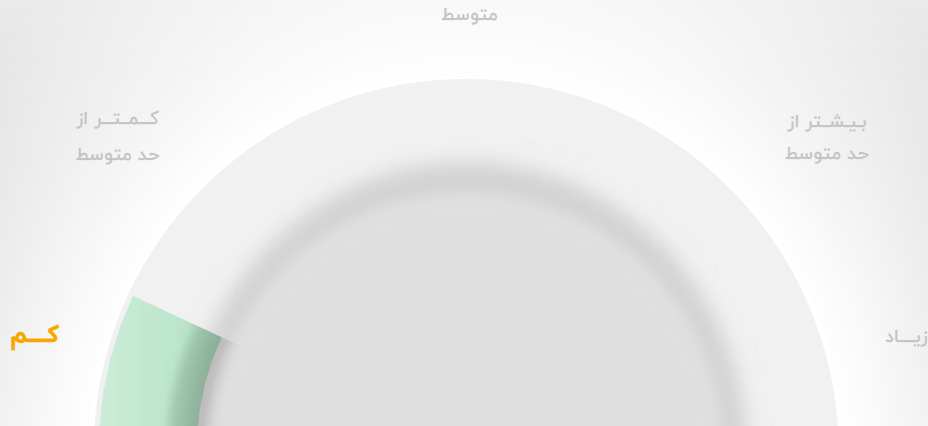
### Reference:

A loss-of-function variant in ALOX15 protects against nasal polyps and chronic rhinosinusitis.  
Kristjansson RP et al. 2019

## بیماری‌های مرتبط با مفاصل و استخوان‌ها

### درد زانو

Knee Pain



#### زمینه ژنتیکی شما برای ابتلا به این بیماری کم است.

زانو بزرگ‌ترین مفصل بدن است که هنگام راه رفتن، دویدن، ایستادن و خم شدن، وزن بدن را تحمل می‌کند. پس از گذشت چندین سال از زندگی، زانوها ساییده شده و این ساییدگی با درد همراه خواهد بود. در واقع حدود ۵۰ درصد از افراد بالای ۵۰ سال این عارضه را تجربه می‌کنند.

محققان در یک مطالعه گسترده ژنومی، به منظور درک بهتر اساس ژنتیکی درد زانو، ژنوم حدود ۱۷۰۰۰۰ فرد را بررسی کرده و موفق به شناسایی ۲ واریانت ژنتیکی جدید شدند. یکی از این واریانت‌ها در نزدیکی ژنی قرار دارد که قبلاً نقش آن در استئوآرتریت، مشخص شده بود؛ فرسودگی غضروف‌ها و بافت محافظ که در انتهای استخوان‌ها قرار دارند، استئوآرتریت نامیده می‌شود. واریانت دیگر در مجاورت ژنی قرار دارد که در تبدیل غضروف به استخوان حائز اهمیت است.

اسکلت انسان از بیش از ۲۰۰ استخوان تشکیل شده است! فابلا (Fabella) استخوان کوچکی است که در پشت زانو قرار گرفته و با اینکه طی تکامل، در بیشتر انسان‌ها از بین رفته است، اما هنوز در برخی افراد دیده می‌شود. این استخوان بیشتر در اشخاصی یافت می‌شود که از درد زانو رنج می‌برند اما هنوز مشخص نیست که علت این درد وجود فابلا است یا خیر.



#### Reference:

Genome-wide association study of knee pain identifies associations with GDF5 and COL27A1 in UK Biobank. Meng W et al. 2019

## لاغری Thinness



### زمینه ژنتیکی شما برای این ویژگی کم است.

با اینکه رژیم غذایی و میزان فعالیت بدنی اهمیت زیادی در حفظ وزن متعادل بدن دارند اما ممکن است افرادی که دارای رژیم غذایی مشابهی بوده و به میزان برابری ورزش می‌کنند، وزن متفاوتی داشته باشند. بیشتر مطالعاتی که به دنبال واریانت‌های ژنتیکی مرتبط با شاخص توده بدنی (BMI) هستند، افراد چاق را با افراد دارای وزن سالم مقایسه می‌کنند؛ اما یک مطالعه به دنبال ژن‌هایی بود که با لاغری در ارتباط هستند. بدین منظور محققان لاغرتترین افراد (۱/۹ درصد جمعیت، که در ششمین صدک BMI قرار دارند) را با افرادی که وزن متوسط (صدک ۳۰ تا ۵۰ از BMI) داشتند مقایسه کرد و تعداد افراد در هر گروه به ترتیب ۸۸۱ و ۳۱۷۳ نفر بود. این مطالعه توانست ۵ واریانت ژنتیکی مرتبط با لاغری را شناسایی کند که یکی از آن‌ها در ژن ALK که نقش مهمی در مسیرهای مرتبط با سرطان ایفا می‌کند، قرار دارد. محققان با مختل کردن عملکرد ژن ALK در موش توانستند باعث مقاومت در برابر چاقی ناشی از رژیم غذایی شوند.

افراد کم‌وزن به دلیل اینکه غذای کافی مصرف نکرده و ویتامین‌ها و مواد معدنی کافی را دریافت نمی‌کنند، دچار کمبود مواد مغذی می‌شوند. دریافت مواد مغذی کافی، حتی در صورتی که کالری زیادی مصرف نمی‌کنید از اهمیت زیادی برخوردار است.



### Reference:

Identification of ALK in Thinness.  
Orthofer M et al. 2020

☎ (۰۲۱) ۹۱۰۰۶۰۰۰  
☎ (۰۹۹۸) ۱۱۱۶۰۰۰  
📷 hanifagenetics  
🌐 www.hanifa.ir

### مرکز ژنتیک حنیفا

نشانی: تهران، بزرگراه مدرس به سمت شمال  
خیابان الهیه شمالی، خیابان گلنار، پلاک ۵۲  
ساختمان گالریا رزیدنس، طبقه ۱، واحد غربی

