



Polygenetischer Risikobericht

May 20, 2025

Patient

Tom Parkinson
www.TomParkinson.de

Geschlecht

Männlich

Geburtsdatum

1970-01-02



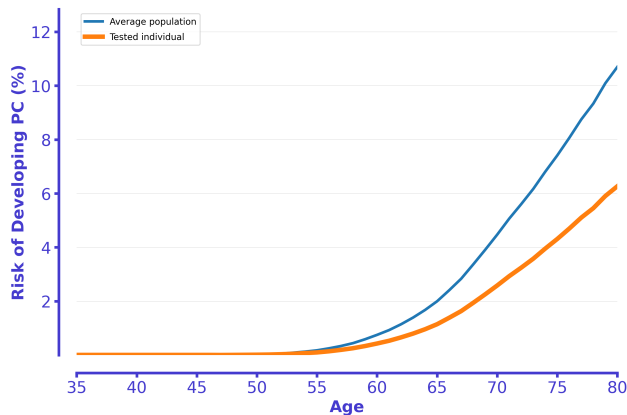
Polygenetischer Risikobericht

Krankheit	Lebenszeitrisiko	Seite
PROSTATA KREBS	Nicht Erhöht	3
KOLOREKTALES KARZINOM	Nicht Erhöht	5
KORONARE HERZKRANKHEIT	Nicht Erhöht	7
VORHOFFLIMMERN	Nicht Erhöht	9
DIABETES MELLITUS TYP 2	Nicht Erhöht	11
BLUTHOCHDRUCK	Nicht Erhöht	13
TRIGLYCERIDES	Nicht Erhöht	14
HYPO-HDL-CHOLESTERINÄMIE	Nicht Erhöht	15
POLYGENE HYPERCHOLESTEROLEMIE [LDL-CHOLESTERIN]	Nicht Erhöht	16
LIPOPROTEIN (A)	Nicht Erhöht	17
ALZHEIMER	Nicht Erhöht	18



PROSTATA KREBS RISIKOBERICHT

Lebenszeitrisiko	Zusammenfassung
Risikoschwelle 2X Nicht Erhöht Hoch	Auf der Grundlage des unten dargestellten PRS beträgt das Lebenszeitrisiko für die Entwicklung von Prostata Krebs etwa das 0.6-Fache des Durchschnitts, was als Nicht Erhöht angesehen wird.
Ergebnisse	
Polygenetischer Risikofaktor	Nicht Erhöht (22 Perzentile)

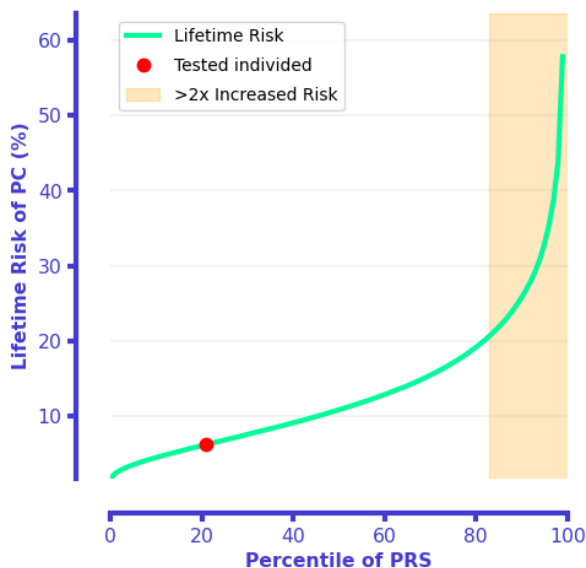


PROSTATA KREBS RISK OVER TIME

Das Prostatakrebsrisiko eines jeden Mannes nimmt mit steigendem Alter zu (blaue Linie). Das individuelle Risiko der getesteten Person wird mit der orangefarbenen Linie dargestellt.

PROSTATA KREBS POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT

DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR



Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko (roter Punkt), basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisiko für Prostatakrebs wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. Ein PRS von über dem 83rd-Perzentil gilt als hoch, da es ein mehr als zweifaches Lebenszeitrisiko für eine Erkrankung bedeutet. Das Diagramm zeigt, wie sich PRS auf das Lebenszeitrisiko für Prostatakrebs auswirkt. Zur Berechnung des Prostatakrebs-PRS werden 682.397 genetische Varianten berücksichtigt.

EMPFEHLUNGEN

Ein durchschnittliches genetisches Risiko für Prostatakrebs bedeutet, dass die genetische Veranlagung dieses Mannes kein zusätzliches Krankheitsrisiko mit sich bringt. Das Risiko nimmt jedoch mit der Zeit zu, und das Risiko dieses Mannes kann sich aufgrund des Alters und anderer, nicht erfasster Risikofaktoren erhöhen.

*Informationen zu den internationalen Vorsorgerichtlinien finden Sie auf der ACS-Website hier:

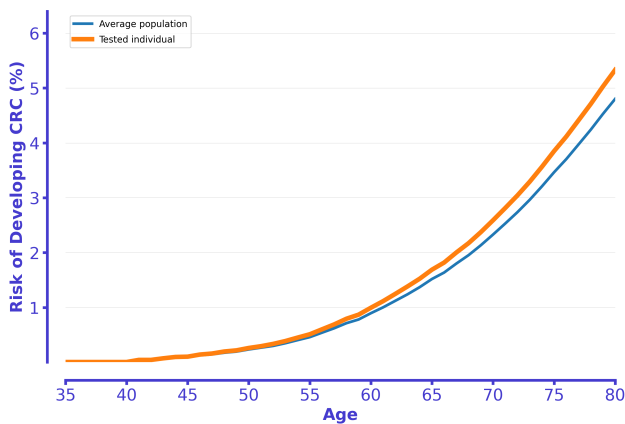
[ACS Prostate Cancer Early Detection Recommendations](#)

Die Leitlinien des National Comprehensive Cancer Network zum genetischen Risiko finden Sie hier:

[NCCN Guidelines for Genetic/Familial High-Risk Assessment](#)

KOLOREKTALES KARZINOM RISIKOBERICHT

Lebenszeitrisiko	Zusammenfassung
Risikoschwelle doppelt so hoch  Nicht Erhöht Hoch	Auf der Grundlage des unten dargestellten PRS liegt das Risiko, ein Kolorektales Karzinom zu entwickeln, etwa beim 1.3-Fachen des Durchschnitts, was als Nicht Erhöht-Risiko angesehen wird.
Ergebnisse	
Polygenetischer Risikofaktor	Nicht Erhöht (64 Perzentile)

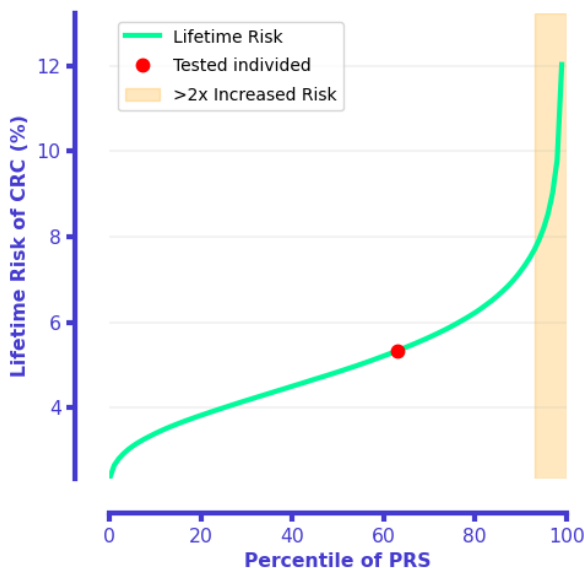


KOLOREKTALES KARZINOM RISK OVER TIME

Das Risiko eines jeden Menschen, ein kolorektales Karzinom zu entwickeln, nimmt mit steigendem Alter zu (blaue Linie). Das individuelle Risiko der getesteten Person wird mit der orangefarbenen Linie dargestellt.

KOLOREKTALES KARZINOM POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT

DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR



Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko, basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisiko für das Kolorektalkarzinom wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. PRS bei Personen über dem 93rd-Perzentil gilt als hoch, da es mehr als das Zweifache des lebenslangen genetischen Krankheitsrisikos einer durchschnittlichen Person ausmacht. Das Diagramm zeigt, wie sich der PRS auf das Lebenszeitrisiko eines Kolorektalkarzinoms auswirkt. Zur Berechnung des Kolorektalkarzinom-PRS werden 103 genetische Varianten berücksichtigt.

EMPFEHLUNGEN

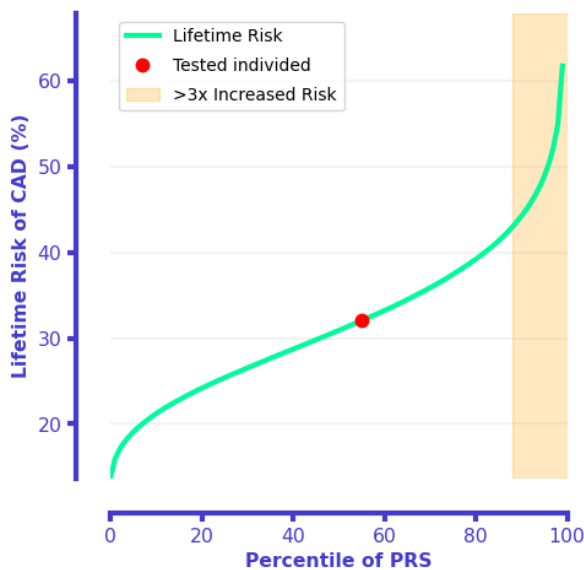
Ein durchschnittliches genetisches Kolorektalkarzinomrisiko bedeutet, dass die genetische Veranlagung dieser Person kein zusätzliches Erkrankungsrisiko mit sich bringt. Das Kolorektalkarzinomrisiko wird auch durch die Ernährung und den Lebensstil beeinflusst. Insbesondere eine Ernährung mit einem hohen Anteil an rotem und verarbeitetem Fleisch kann das Risiko erhöhen. Eine gesunde Ernährung und Lebensweise sollten beibehalten werden, um das Gesamtrisiko für das Kolorektalkarzinom zu senken. Darüber hinaus kann eine Darmkrebsvorsorgeuntersuchung in Anspruch genommen werden, die die Wahrscheinlichkeit erhöht, dass der Krebs im Frühstadium entdeckt wird.

*More information on colorectal cancer can be found on the ACS website here:

<https://www.cancer.org/cancer/colon-rectal-cancer.html>



KORONARE HERZKRAKHEIT POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT



DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR

Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko, basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisiko für die Entstehung einer KHK wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. Ein PRS über dem 88th-Perzentil gilt als hoch, da es ein höheres Lebenszeitrisiko als 45% bedeutet. Personen, die diesen Schwellenwert überschreiten, haben ein dreimal höheres Krankheitsrisiko als der Rest der Bevölkerung. Das Diagramm zeigt, wie sich der PRS auf das Lebenszeitrisiko zur Entstehung einer koronaren Herzkrankheiten auswirkt. Für die Berechnung des KHK-PRS werden 1.926.521 genetische Variationen berücksichtigt.

EMPFEHLUNGEN

Zusätzliche, nicht genetisch bedingte Risikofaktoren wirken sich ebenfalls auf Ihr Lebenszeitrisiko aus. Es gibt verhaltens- und ernährungsbezogene Ansätze, um die Gesundheit aufrechtzuerhalten, einschließlich einer gesunden Lebensweise und regelmäßiger Bewegung.

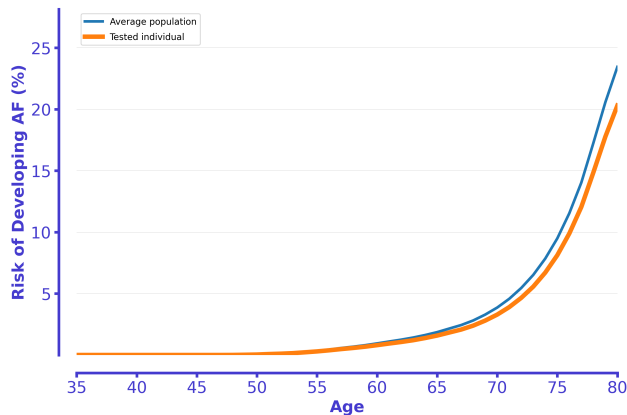
*Informationen zu den internationalen Leitlinien für Herzerkrankungen finden Sie auf der AHA-Website hier:

[AHA Guidelines on management of blood lipids \(2018\) Circ 139:e1144–e1161](#)



VORHOFFLIMMERN RISIKOBERICHT

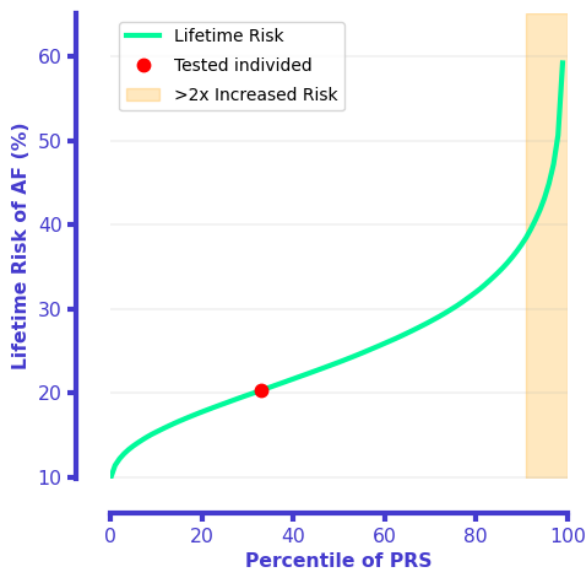
Lebenszeitrisiko	Zusammenfassung
Risikoschwelle 2x höher  Nicht Erhöht Hoch	Auf der Grundlage des unten dargestellten PRS liegt das Risiko, eine Vorhofflimmern zu entwickeln, etwa beim 1.1-Fachen des Durchschnitts, was als Nicht Erhöht-Risiko angesehen wird.
Ergebnisse	
Polygenetischer Risikofaktor	Nicht Erhöht (34 Perzentile)



VORHOFFLIMMERN RISK OVER TIME

Das Risiko eines jeden Menschen, Vorhofflimmern zu entwickeln, nimmt mit steigendem Alter zu (blaue Linie). Das individuelle Risiko der getesteten Person wird mit der orangefarbenen Linie dargestellt.

VORHOFFLIMMERN POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT



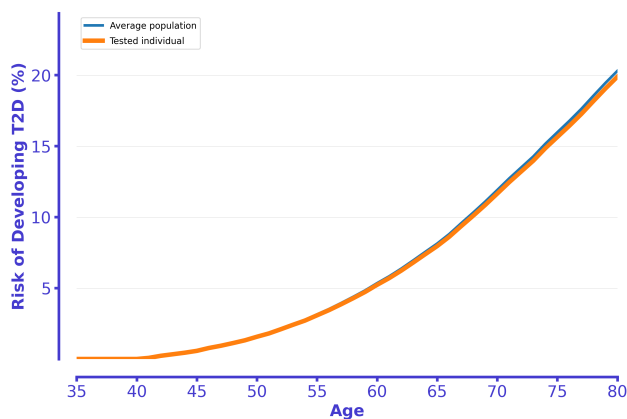
DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR

Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko, basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisiko für AF wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. Ein PRS über dem 91st-Perzentil gilt als hoch, weil es ein höheres Lebenszeitrisiko als 38% bedeutet, was dem doppelten Krankheitsrisiko der Durchschnittsbevölkerung entspricht. Das Diagramm zeigt, wie sich der PRS auf das Lebenszeitrisiko für Vorhofflimmern auswirkt. Für die Berechnung des AF-PRS werden 445.014 genetische Variationen berücksichtigt.



DIABETES MELLITUS TYP 2 RISIKOBERICHT

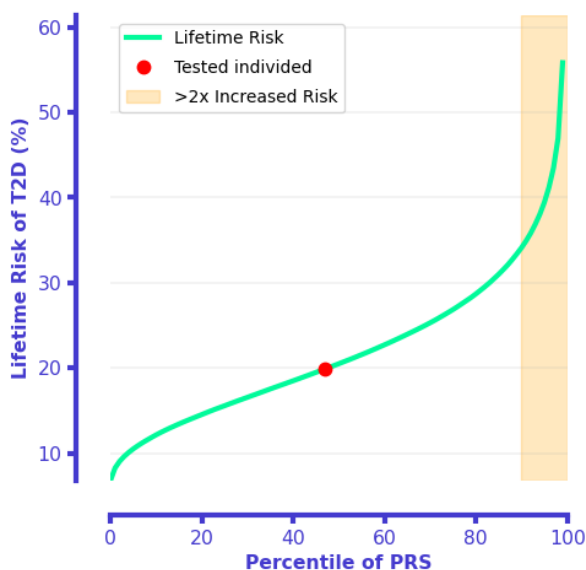
Lebenszeitrisiko	Zusammenfassung
Risikoschwelle 2x höher  Nicht Erhöht Hoch	Auf der Grundlage des unten dargestellten PRS liegt das Risiko, eine Diabetes mellitus Typ 2 zu entwickeln, etwa beim 1.2-Fachen des Durchschnitts, was als Nicht Erhöht-Risiko angesehen wird.
Ergebnisse	
Polygenetischer Risikofaktor	Nicht Erhöht (48 Perzentile)



DIABETES MELLITUS TYP 2 RISK OVER TIME

Das Diabetes mellitus Typ 2 (DM2)-Risiko eines jeden Menschen nimmt mit steigendem Alter zu (blaue Linie). Das individuelle Risiko der getesteten Person wird mit der orangefarbenen Linie dargestellt.

DIABETES MELLITUS TYP 2 POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT



DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR

Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko, basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisiko für DM2 wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. Ein PRS über dem 90th-Perzentil gilt als hoch, weil es ein höheres Lebenszeitrisiko als 33% bedeutet, was dem doppelten Krankheitsrisiko der Durchschnittsbevölkerung entspricht. Das Diagramm zeigt, wie sich der PRS auf das Lebenszeitrisiko für Diabetes mellitus Typ-2 auswirkt. Für die Berechnung des DM2-PRS werden 620.162 genetische Variationen berücksichtigt.

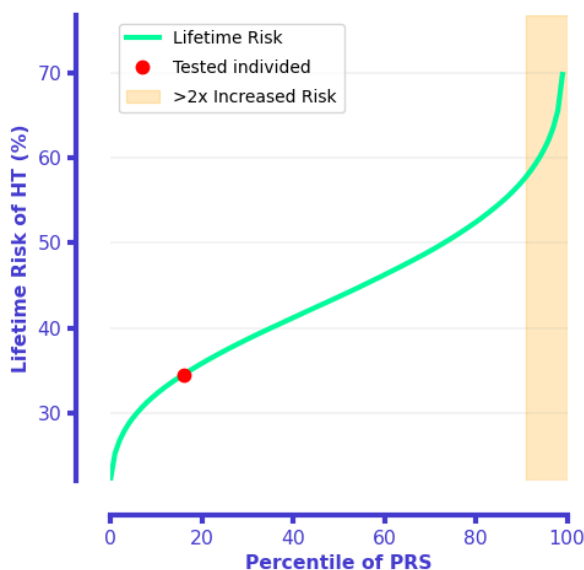
EMPFEHLUNGEN

Das durchschnittliche Risiko für Typ-2-Diabetes kann durch einen aktiven Lebensstil und eine gesunde Ernährung aufrechterhalten werden, um den BMI auf einem gesunden Niveau zu halten.

*Weitere Informationen über die Rolle von Bewegung, Ernährung und Therapeutika bei der Vorbeugung des Diabetesrisikos finden Sie hier:

Präzisionsmedizin bei Diabetes: Consensus Report from the American Diabetes Association (ADA) and the European Association for the Study of Diabetes (EASD) Diabetologia 63, 1671-1693 (2020)

BLUTHOCHDRUCK POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT



DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR

Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko, basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisiko für Bluthochdruck Grad 2 (systolischer Blutdruck über 160 mmHg) wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. Ein PRS über dem 91st-Perzentil gilt als hoch, da er ein höheres Risiko als das 57%-Risiko mit sich bringt, was dem doppelten genetischen Krankheitsrisiko im Vergleich zum Bevölkerungsdurchschnitt entspricht. Das Diagramm zeigt, wie sich der PRS auf das Lebenszeitrisiko für Bluthochdruck Grad 2 auswirkt. Für die Berechnung des Bluthochdruck-PRS werden 247 151 genetische Variationen berücksichtigt.

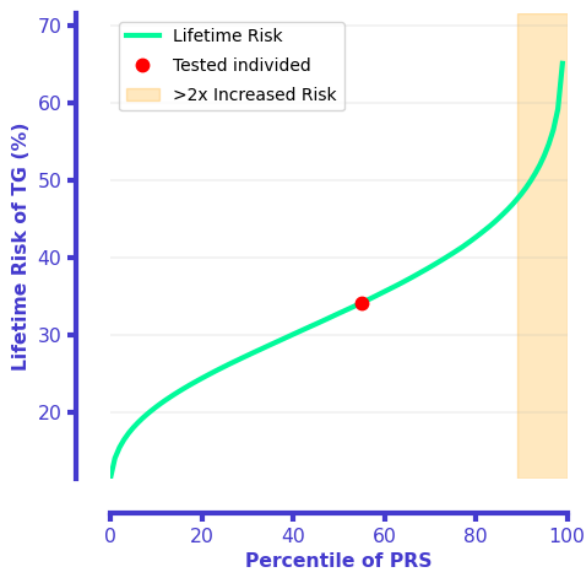
EMPFEHLUNGEN

Weitere, nicht genetisch bedingte Risikofaktoren wirken sich ebenfalls auf Ihren Blutdruck aus. Es gibt verhaltens- und ernährungsbezogene Ansätze zur Risikominderung, darunter eine gesunde Lebensweise und regelmäßige Bewegung.

*Informationen über Ansätze zur Blutdruckkontrolle finden Sie hier:

<https://www.nhlbi.nih.gov/files/docs/guidelines/express.pdf>

TRIGLYCERIDES POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT



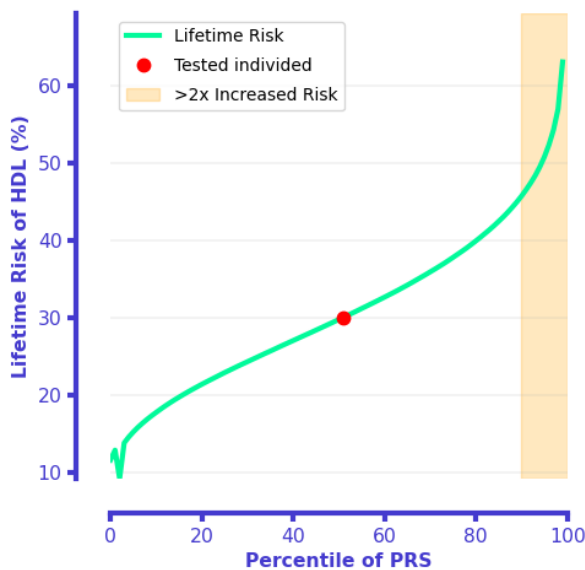
DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR

Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko, basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisiko für hohe Triglyceride ($>150\text{mg/dL}$) wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. Ein PRS-Wert über dem 89th-Perzentil gilt als hoch, da er ein höheres Risiko als 47% aufweist, was dem doppelten genetischen Krankheitsrisiko im Vergleich zum Durchschnitt der Bevölkerung entspricht. Das Diagramm zeigt, wie sich der PRS auf das Lebenszeitrisiko für hohe Triglyceride auswirkt. Für die Berechnung des Triglycerid-PRS werden 68.880 genetische Variationen berücksichtigt.

EMPFEHLUNGEN

Triglyceride messen, um den Ausgangswert zu ermitteln

HYPO-HDL-CHOLESTERINÄMIE POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT



DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR

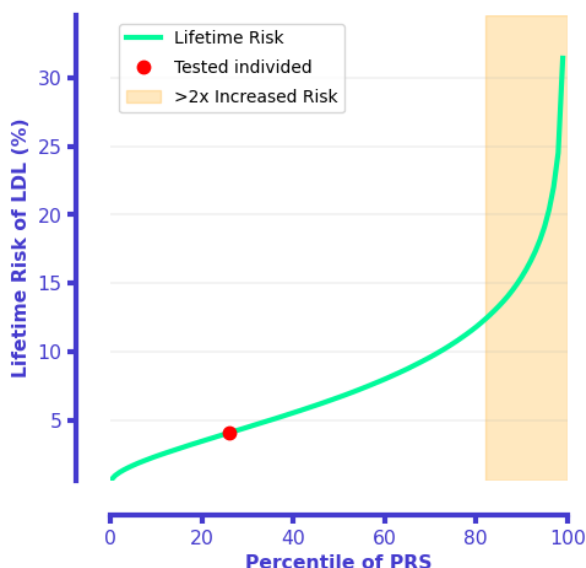
Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko, basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisiko für niedriges HDL-Cholesterin ($<40\text{mg/dL}$) wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. Ein PRS-Wert über dem 90th-Perzentil gilt als hoch, da er ein höheres Risiko als das 47%-Risiko birgt, das dem doppelten genetischen Krankheitsrisiko im Vergleich zum Bevölkerungsdurchschnitt entspricht. Das Diagramm zeigt, wie sich der PRS auf das Lebenszeitrisiko eines niedrigen HDL-Cholesterins auswirkt. Für die Berechnung des HDL-PRS werden 322.564 genetische Variationen berücksichtigt.

EMPFEHLUNGEN

Anstreben einer HDL-Erhöhung auf mindestens 60 mg/dL

POLYGENE HYPERCHOLESTEROLEMIE [LDL-CHOLESTERIN]

POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT



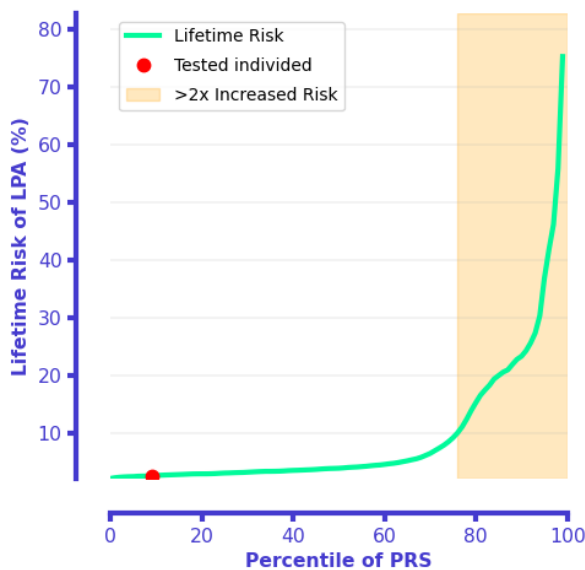
DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR

Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko, basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisiko für ein hohes LDL-Cholesterin ($>190\text{mg/dL}$) wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. Ein PRS-Wert über dem 82nd-Perzentil gilt als hoch, da er ein höheres Risiko als das 12%-Risiko darstellt, das dem doppelten genetischen Krankheitsrisiko im Vergleich zum Bevölkerungsdurchschnitt entspricht. Das Diagramm zeigt, wie sich PRS auf das Lebenszeitrisiko von hohem LDL-Cholesterin auswirkt. Für die Berechnung des HDL-PRS werden 3.036 genetische Variationen berücksichtigt.

EMPFEHLUNGEN

LDL-Cholesterin messen, um den Ausgangswert zu ermitteln

LIPOPROTEIN (A) POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT



DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR

Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko, basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisko für ein hohes Lipoprotein (a) (>125nmol/L) wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. Ein PRS-Wert über dem 76th-Perzentil gilt als hoch, da er ein höheres Risiko als 9% darstellt, was dem doppelten genetischen Krankheitsrisiko im Vergleich zum Durchschnitt der Bevölkerung entspricht. Das Diagramm zeigt, wie sich PRS auf das Lebenszeitrisko für hohes Lipoprotein (a) auswirkt. Für die Berechnung des LpA-PRS werden 39 genetische Variationen berücksichtigt.

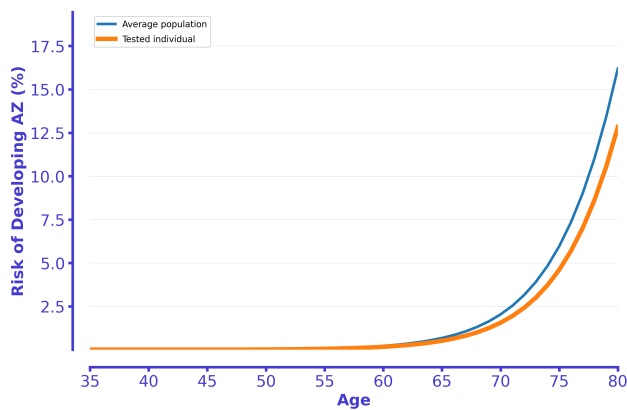
EMPFEHLUNGEN

Lp(a) messen, um festzustellen, ob es hoch ist (>125 nmol/L)



ALZHEIMER RISIKOBERICHT

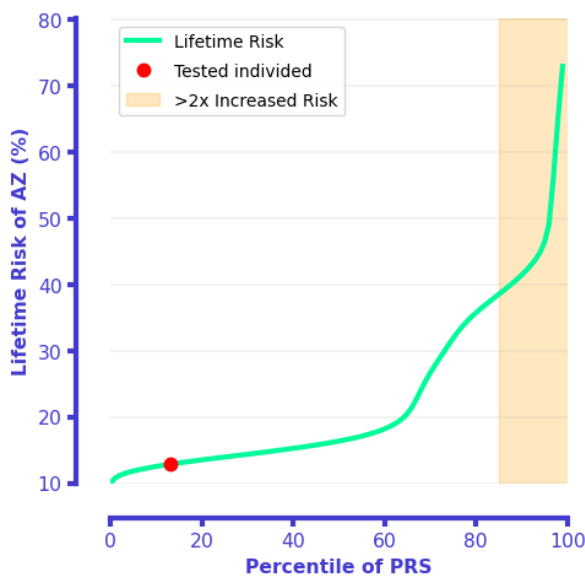
Lebenszeitrisiko	Zusammenfassung
Risikoschwelle 2x höher  Nicht Erhöht Hoch	Auf der Grundlage des unten dargestellten PRS liegt das Risiko, eine Alzheimer zu entwickeln, etwa beim 0.7-Fachen des Durchschnitts, was als Nicht Erhöht-Risiko angesehen wird.
Ergebnisse	
Polygenetischer Risikofaktor	Nicht Erhöht (14 Perzentile)



ALZHEIMER RISK OVER TIME

Das Alzheimer-Demenz (AD)-Risiko eines jeden Menschen nimmt mit steigendem Alter zu (blaue Linie). Das individuelle Risiko der getesteten Person wird mit der orangefarbenen Linie dargestellt.

ALZHEIMER POLYGENETISCHER RISIKOBERICHT



DER POLYGENETISCHE RISIKOFAKTOR

Der polygenetische Risikoscore (PRS) misst das individuelle Krankheitsrisiko, basierend auf genetischen Variationen innerhalb des gesamten Genoms. Das Lebenszeitrisiko für Alzheimer wird berechnet, indem der PRS der getesteten Person mit einer Referenzpopulation verglichen wird. Ein PRS über dem 85th-Perzentil gilt als hoch, da es ein höheres Lebenszeitrisiko als 38% bedeutet, was dem doppelten Risiko der Durchschnittsbevölkerung entspricht. Das Diagramm zeigt, wie sich der PRS auf das Lebenszeitrisiko für die Alzheimer-Krankheit auswirkt. Dieser AD PRS umfasst 136.337 genomweite Varianten, einschließlich einiger in und um APOE, einem Gen, das Polymorphismen enthält, die mit einem erhöhten Alzheimer-Risiko in Verbindung gebracht wurden.

EMPFEHLUNGEN

Es ist bekannt, dass eine Reihe von Lebensstilfaktoren das Risiko für Alzheimer erhöhen. Dazu gehören Rauchen, übermäßiger Alkoholkonsum und zu wenig Bewegung. Um das Lebenszeitrisiko für Alzheimer zu senken, ist es wichtig, einen gesunden Lebensstil beizubehalten, den Alkoholkonsum zu reduzieren und körperlich und geistig aktiv zu bleiben.

Genetische Herkunft

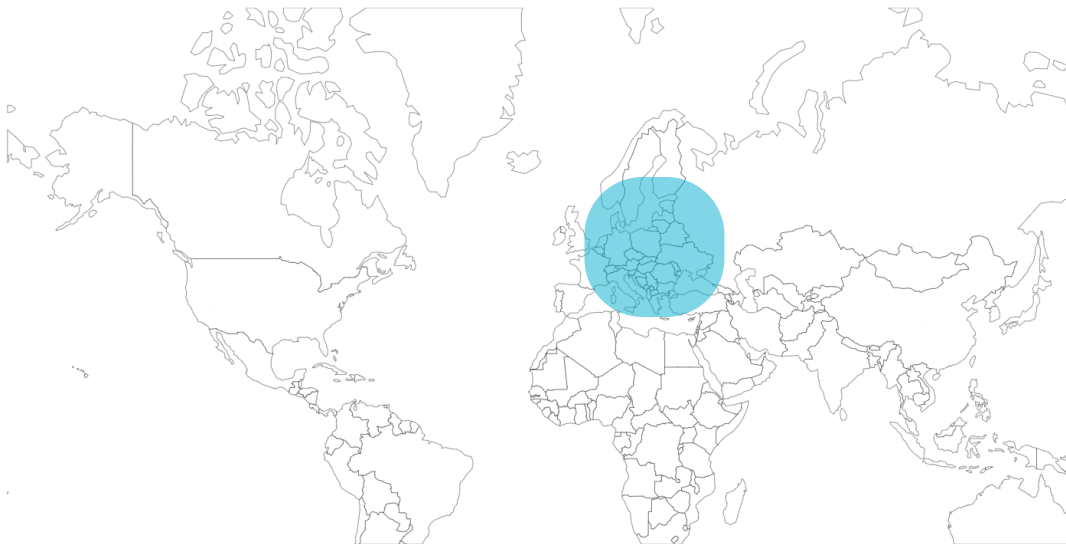
Die genetische Abstammung wurde mittels Principal Components Analyse (PCA) und iAdmix errechnet. Das Genom des Patienten wurde mit 26 globalen Populationen verglichen, um eine Schätzung der genetischen Abstammung zu erhalten. Diese Analyse wurde verwendet, um den PRS populations-spezifischer berechnen zu können.



Ihre genetische Abstammung: Europäisch: 100%

Sie erben Ihre DNA von Ihren Eltern, die wiederum ihre DNA von Ihren Großeltern geerbt haben. Diese Verbindungen zwischen den Generationen reichen ewig zurück, und so enthält Ihr Genom eine Aufzeichnung Ihrer Vorfahren. Es ist eine einzigartige Geschichte der vergangenen Generationen. Sie haben jedoch nicht von allen Ihren Vorfahren DNA geerbt, so dass Ihre genetischen Vorfahren immer nur eine kleine Teilmenge Ihrer genealogischen Vorfahren sind. Dennoch können wir durch den Vergleich Ihres Genoms mit der DNA von Menschen aus der ganzen Welt ein Fenster in Ihre Vergangenheit öffnen.

Um Ihre Abstammung zu bestimmen, haben wir Ihr Genom mit einem Referenzdatensatz verglichen, der mehr als 2 500 Personen aus 26 globalen Populationen umfasst. Aus historischen und archäologischen Studien wissen wir, dass sich unsere Vorfahren rund um den Globus bewegt haben. Obwohl es möglich ist, DNA von Menschen zu extrahieren, die vor Hunderten oder sogar Tausenden von Jahren gelebt haben, vergleicht unsere Abstammungsanalyse Ihre Genome nur mit denen von Menschen, die heute in verschiedenen Teilen der Welt leben. Sie ist daher am besten als eine Schätzung Ihrer jüngsten Abstammung zu betrachten und nicht als ein Spiegelbild Ihrer gesamten Geschichte.



TECHNISCHE ANMERKUNGEN

Häufige Fragen

Was ist der Polygenetische Risiko Score (PRS)?

Ein PRS ist eine Zahl, welche durch die individuelle Anzahl von krankheits-spezifischen Risiko Allelen, gewichtet durch die zugehörige Effektgröße (beta Parameter) berechnet wird.

Wie wurde das PRS-Perzentil berechnet?

Das PRS-Perzentil wurde anhand eines an die Abstammung angepassten Z-Scores berechnet, der auf einer Verteilung basiert, die auf europäischen Personen mit bekanntem Krankheitsstatus aus der UK Biobank beruht.

Was ist ein PRS-Perzentil?

Wenn Sie die PRS für eine Population berechnen, bilden die Ergebnisse eine glockenförmige Verteilung. Die meisten Personen haben Werte in der Mitte dieser Verteilung, aber einige wenige haben hohe oder niedrige Werte. Diese Verteilung kann in 100 gleich große Teile oder Perzentile aufgeteilt werden. Da das Risiko von Personen in einer Referenzverteilung bekannt ist, können wir das Risiko abschätzen, das sich aus der Zugehörigkeit zu einem bestimmten Perzentil der Verteilung ergibt, und dieses zur Zuordnung des Krankheitsrisikos einer Person verwenden.

Wie wurde das altersabhängige Risiko berechnet?

Das Risiko für ein bestimmtes Alter (altersabhängiges Risiko) wurde anhand eines Cox-Regressionsmodells berechnet, bei dem PRS als unabhängige Variable verwendet und um die ersten vier Hauptkomponenten der Variation bereinigt wurde.

Was bedeutet es, ein hohes Lebenszeitrisko zu haben?

Ein hoher PRS-Wert bedeutet, dass Ihr Ergebnis höher ist als das vieler anderer Menschen in der Bevölkerung. Dies bedeutet, dass Ihre Gene Ihnen ein vergleichsweise überdurchschnittliches Risiko im Vergleich zur Durchschnittsbevölkerung verleihen. Ein hohes genetisches Lebenszeitrisko bedeutet nicht, dass die Krankheit auf jeden Fall ausbricht, denn es gibt zahlreiche zusätzliche Lebensstil- und physiologische Faktoren, die dazu beitragen, das absolute Risiko zu verändern. Außerdem variiert das Risiko für viele Krankheiten erheblich mit dem Alter.

Test Limits

Es ist wichtig, darauf hinzuweisen, dass die Ergebnisse der hier vorgestellten PRS-Analysen keinen diagnostischen Charakter haben. Das Ziel dieser genetischen und bioinformatischen Analysen ist es, den Ärzten zusätzliche Informationen über das Krankheitsrisiko eines Patienten zu liefern, das durch seine Gene bedingt ist. Je nach PRS berücksichtigen die Analysen eine Reihe von Dutzenden bis Millionen von häufigen genetischen Varianten, die nachweislich mit der betreffenden Krankheit assoziiert sind. Es kann jedoch noch weitere, noch nicht identifizierte genetische Varianten geben, die am genetischen Risiko beteiligt sind. Darüber hinaus berücksichtigt dieser Test weder bekannte noch unbekannte pathogene Varianten in bekannten Genen, die für Prostatakrebs prädisponieren. Diese können vorhanden, aber noch nicht identifiziert sein und zusätzlich zum genetischen Risiko einer Person für die Entwicklung einer Krankheit beitragen.

VERWENDUNGSZWECK

Dieser Test dient nicht der Diagnose von Prostatakrebs oder anderen Gesundheitszuständen. Der Test liefert eine quantitative Einschätzung des zukünftigen Krankheitsrisikos einer Person. Dieser Test sollte nur bei einwilligenden Erwachsenen durchgeführt werden und ist nicht für die Risikobewertung in folgenden Situationen gedacht und hat keinen Nutzen: Kinder unter 18 Jahren, Embryonenauswahl bei In-vitro-Fertilisationen, Trägerscreening für die Familienplanung.

TECHNISCHE DETAILS

Unsere Analysen stützen sich auf genetische Daten, die aus verschiedenen Quellen stammen können, z. B. Genotypisierungs-Arrays oder Ganzgenomsequenzdaten mit hoher oder geringer Abdeckung. Wir haben das maßgeschneiderte Imputationsmodul von Allelica verwendet, um diese genetischen Daten in einen gemeinsamen Satz von 50 Millionen genetischen Varianten zu überführen. Das für die Imputation verwendete Referenzpanel umfasst 2.504 vollständig sequenzierte und haplotypische Genome aus Phase 3 des 1000-Genome-Projekts. Unsere PRS wurden auf der Grundlage von Panels mit einer unterschiedlichen Anzahl von Einzelnukleotid-Polymorphismen (SNPs) berechnet. Die Summe der Anzahl der Risikoallele für jeden SNP wird mit der entsprechenden Effektgröße aus dem PRS-Panel gewichtet. Wir wählen Varianten und zugehörige Effektgrößen aus der größten verfügbaren Genome-Wide-Association-Studie (GWAS) für eine bestimmte Krankheit aus und verwenden eine Reihe von PRS-Methoden, um den PRS mit der besten Leistung zu ermitteln.

Disclaimer

Dieser Test wurde von Allelica Inc. entwickelt und seine Leistungsmerkmale wurden von ihr bestimmt. Der Test ist nicht von der Food and Drug Administration (FDA) zugelassen oder genehmigt worden. Dieser Test sollte im Zusammenhang mit anderen klinischen Befunden interpretiert werden. Alle Risikoeinschätzungen sind Näherungswerte und basieren auf zuvor analysierten Kohorten. Die Einstufung als "hohes Risiko" ist keine Diagnose und garantiert nicht, dass eine Person die Krankheit entwickeln wird. Mutationen in anderen Genen oder Regionen, die mit diesem Test nicht analysiert werden, können sich ebenfalls auf das Risiko einer Person für eine komplexe Krankheit auswirken.