

# Kardiovaskulär genprofil

Genprofilen påvisar betingad mottaglighet för:

- **Förhöjt kolesterol (hyperkolesterolemi)**
- **Åderförkalkning (arteroskleros)**
- **Högt blodtryck (hypertoni)**
- **Kranskärssjukdom (CAD)**
- **Hjärtinfarkt (MI)**
- **Blodpropp (trombos)**
- **Stroke**
- **Kärlväggförändring (endotel dysfunktion)**
- **Fetma**

**Kardiovaskulär genprofil** utvärderar individuella genetiska avvikelser, vilka kan påverka blodtryck, fettbalanser, ämnesomsättning, inflammationer och oxidativ stress. Nedanstående riskområden tas i beaktande i denna genprofil:

## Kolesterobalans och åderförkalkning

**ApoE** (*apolipoprotein E*)

**CETP** (*kolesterolester-transferprotein*)

**SELE** (*selektin E*)

Ovanstående gener påverkar de processer i kroppen som reglerar fett (triglycerider) och kolesterol. De påverkar också fettbalans, plackbildning, kärlupbyggnad och kärlfunktion.

## Metylering

**MTHFR** (*metylentetrahydrofolatreduktas*)

Polymorfismer i detta enzym kan störa metaboliseringen av folsyra och B vitamin. Detta kan öka förekomsten av aminosyran homocystein, vilket kan medföra ökad risk för kardiovaskulära sjukdomar, skador i blodkärlen, blodproppar, stroke och för tidigt åldrande.

## Högt blodtryck

**GNB3** (*guanin-nukleotid-bindande protein*)

**AGT** (*aginotensin A*)

**AGTR1** (*aginotensin II receptor-1*)

Polymorfismer (avvikelser) hos dessa gener förknippas med kärlsammandragning, salt- och vattenretention, fetma samt ökad benägenhet för högt blodtryck.

## Koagulering

**Faktor 2** (*prothrombin*)

**Faktor 5** (*Leiden*)

Mutationer i generna för dessa koagulationsfaktorer, kan överaktivera bildning av blodkoagel och därigenom öka risken för blodpropp, hjärtinfarkt och stroke.

## Reduktions- och oxidationsbalans

**CYBA** (*cytokrom b 245 alfa*) **Mutation A** (*skadar hjärtats kärl och accelererar åderförkalkning, arterosklerosis*)

**CYBA** (*cytokrom b 245 alfa*) **Mutation B** (*är kärtskyddande, minskar risk för hjärnkärlsjukdom*)

Båda mutationer påverkar balansen mellan oxidativ stress och antioxidantförsvaret i blodkärlens glatta muskelcellhinna.

### Provtagning

**Salivprov** från två munsköljningar.  
Ca. 20 ml.

eller

### Blodprov

10 ml. EDTA-  
provrör

De genetiska avvikelser (enkelnukleotidpolymorfismer), som utvalts i denna gendiagnos, är baserade på klinisk signifikans, prevalens (allmän förekomst) och vilkas uttryck är möjliga att påverka genom livsstil, kost- och miljöval samt biokemisk intervention (läkemedel), och vars effekter är mätbara.

### Uppföljande utvärdering

**Steg ett:** Fastställ om uttryckta risker manifesterats.

**Uppföljning:** Kontrollera regelbundet vidtagna terapeutiska åtgärder.

**Lämpliga uppföljningsanalyser är:**

- **Omfattande hjärtkärlanalys 2.0**
- **Fettsyrenalys** (essentiella och metaboliska fettsyror)
- **Oxidativ stressprofil**

### Tolkning av genotypresultatet

Hur att läsa genotypresultatet:

**SNP 1**

Chromosome 12

c677t



CATG[G→A]GGAC

[www.genovations.com/SNP](http://www.genovations.com/SNP)

- *Proteinnamn*
- *Genlokalisering*
- *Lokalisering av avvikelse*

● *Sammansatt resultat*

● *Avvikelsen belyst*

● *Internetinformation*

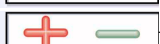
Kommentarer till testen innehåller:

**Hälsoimplikationer** Kommentarererna sammanfattar sjukdomsrisker förknippade med upptäckta avvikelser

**Riskminimering** Förslag ges på kost, tillskott, livsstil och på farmaceutisk intervention, för att optimera genetisk potential

**Ytterligare utvärdering** Uppmärksammar risker för relaterade fysiologiska obalanser och behov av uppföljning

**Testresultatet baseras på två kromosomer** (en från varje förälder)



● *Homozygot negativ: Ingen av kromosomerna bär på någon avvikelse*

● *Heterozygot positiv: En av kromosomerna bär på en avvikelse*

● *Homozygot positiv: Båda kromosomerna bär på en avvikelse*

För testmaterial, rådgivning m.m. kontakta:

**Scandlab**

Box 271 95

102 52 Stockholm

Tel: 08-754 55 39

Fax: 08-754 71 16

E-mail: [info@scandlab.com](mailto:info@scandlab.com)

Mer information finns på:

[www.scandlab.com](http://www.scandlab.com)

&

[www.genovations.com](http://www.genovations.com)