

# GENOVATIONS™

Predictive Genomics for Personalized Medicine

Great  
Smokies  
Diagnostic  
Lab

## Osteoporotisk genprofil

Genprofilen påvisar betingad mottaglighet för:

- **Låg benmineraldensitet**
- **Osteoporos**
- **Osteopeni**
- **Åldersrelaterade benfrakturer**
- **Ledgångsreumatism**

**Osteoporotisk genprofil** utvärderar genetisk variation, s.k. enkelnukleotidpolymorfismer, hos de gener som kodar för benbildning (kollagensyntetisering), omsättning av benmassa (resorption), inflammation och vilka starkt inverkar på på metabolisering av kalcium och D-vitamin.

### Benbildning

**COL1A1** (*kollagen 1, alpha-1*)

**CALCR** (*calcitoninreceptor*)

**VDR** (*vitamin D3 receptor*)

Dessa gener påverkar syntetiseringen av kollagen (den primära fibervävnaden i ben och brosk), metaboliseringen av hormonerna calcitonin, D-vitamin, osteoblaster (benbildande celler) och osteoklaster (benedbrytande celler) samt inverkar på upptaget av kalcium.

### Benresorbtion/inflammation

**IL-1RN** (*interleukin-1 receptorantagonist*)

**IL-6** (*interleukin-6*)

**VDR** (*vitamin D3 receptor*)

Avvikelser (polymorfismer) hos dessa gener är förknippade med minskad reglering och ökad stimulering av proinflammatoriska cytokiner, resulterande i kronisk inflammation, som kan leda till ökad benresorbktion och öka risken för osteoporos (benskörhet).

## Osteoporotisk genprofil

### Provtagning

**Salivprov** från två munsköljningar.

Ca. 20 ml.

eller

### Blodprov

10 ml. EDTA-provrör

De genetiska avvikelser (enkelnukleotidpolymorfismer), som utvalts i denna genprofil, 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 riskfaktorer manifesterats

**Uppföljning:** Kontrollera regelbundet vidtagna terapeutiska åtgärder

**Lämpliga uppföljningsanalyser är:**

- **Omfattande benskörhetsanalys**
- **Elemental Analysis** (*grundämnesanalys*)
- **Metabolisk**

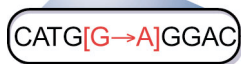
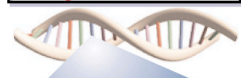
### Tolkning av genotypresultatet

Hur att läsa genotypresultatet:

#### SNP 1

Chromosome 12

c677t



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

- *Protein namn*
- *Genlokalisering*
- *Lokalisering av avvikelse*
- *Sammansatt resultat*
- *Avvikelsen belyst*
- *Internetinformation*

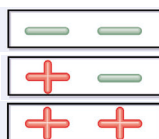
Kommentarer till testen innehåller:

**Hälsomplikationer** *Kommentarerna 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, klinisk support 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)