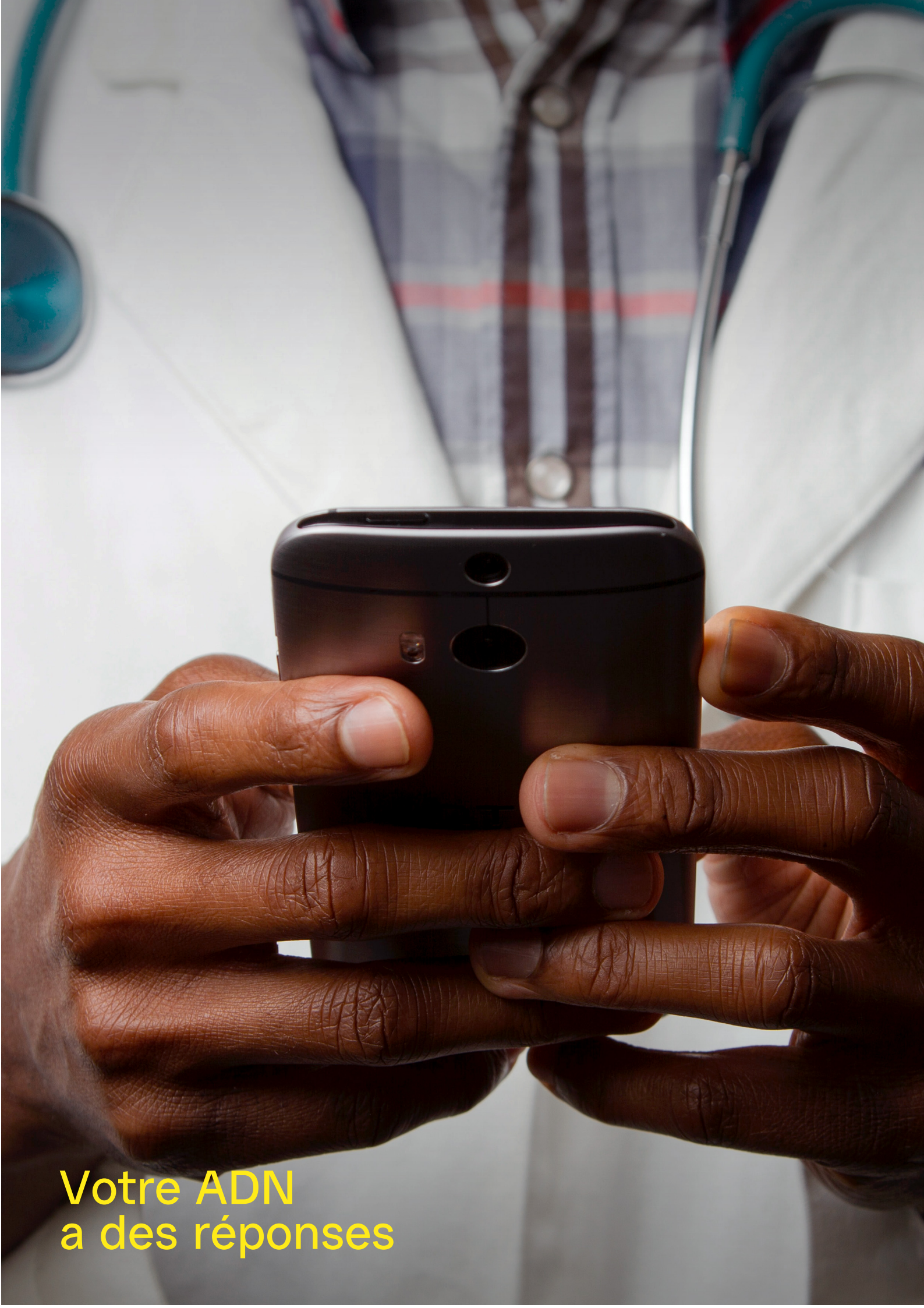


Adnà

Jeanne, voici votre
rapport de Prédispositions
Génétiques



**Votre ADN
a des réponses**

Index des contenus

1. Introduction	4
1.1. Méthodologie que nous utilisons pour votre rapport	4
1.2. Questions fréquemment posées	5
2. Résumé	10
3. Résultats génétiques	33
3.1. Quels renseignements sont inclus dans les résultats?	33
3.2. Vos résultats génétiques	34

1. Introduction

Dans les pages suivantes, nous vous proposons le rapport de prédispositions génétiques obtenu à partir de l'analyse de votre ADN. Vous y trouverez des informations sur vos prédispositions génétiques liées à plusieurs aspects de votre santé (maladies, virus, allergies, biomarqueurs, etc.).

Voici quelques aspects essentiels à prendre en compte avant de lire ce rapport.

Le processus par lequel nous obtenons votre rapport personnalisé

Le processus qu'a suivi le laboratoire partenaire d'Adnà pour réaliser votre rapport de santé est le suivant :

1. Extraire l'ADN de l'échantillon de salive que vous nous avez envoyé.
2. Transformer les données biologiques contenues dans l'ADN en données informatiques. Ce processus s'appelle le séquençage.
3. Appliquer des algorithmes développés exclusivement par notre partenaire d'analyse 24Genetics à ces données informatiques, ce qui nous permet d'obtenir votre rapport personnalisé.

Comme vous pouvez le constater, nous combinons des processus purement biologiques avec des processus informatiques. Sans perdre une once de rigueur scientifique, nous pouvons traiter de grandes quantités d'informations et vous proposer des rapports extrêmement détaillés.

À quoi ressemble notre algorithme?

Les algorithmes de notre partenaire d'analyse 24Genetics sont basés sur l'étude de milliers de rapports et d'articles qui sont comparés, validés et reconnus par la communauté scientifique internationale et qui apportent une valeur ajoutée à nos rapports.

Grâce à la fiabilité de notre test d'ascendance, la première étape de notre analyse génétique consiste à identifier le sexe et l'ascendance de chaque individu. À partir de là, nous appliquons exclusivement les études appropriées pour chaque profil chaque fois que cela est possible. Pour obtenir le rapport génétique d'une femme européenne, on n'utilise généralement pas, par exemple, des études dont la population analysée a été exclusivement masculine ou asiatique. À ce stade, nous pourrions appliquer une seule analyse, mais nous combinons une multitude de publications validées, affinant le processus avec l'intelligence artificielle. Ainsi, nous pouvons utiliser toutes les connaissances scientifiques disponibles pour calculer les prédispositions génétiques.

De cette façon, nous gagnons en précision et en fiabilité dans nos résultats.

Méthodologie

Nos rapports génétiques sont obtenus sur la base de trois types de méthodologie d'analyse :

- **GWAS** (Genome-Wide Association Study). Il s'agit d'une étude dans laquelle les marqueurs d'ADN du génome entier (le matériel génétique complet d'une personne) de personnes atteintes d'une maladie ou d'un trait sont comparés à ceux de personnes qui ne sont pas atteintes de cette maladie ou de ce trait. Il s'agit d'une étude statistique, qui prend en compte un grand nombre de gènes associés à une prédisposition de manière moins directe, mais dont la somme fournit une conclusion pertinente.

- Analyse **multivariée**. Dans ce type d'analyse, notre algorithme examine plusieurs variantes génétiques ou mutations d'un ou de plusieurs gènes qui ont une corrélation plus directe avec la prédisposition.

- Analyse **monovariée**. Avec cette méthode, c'est une seule variante d'un seul gène qui détermine la prédisposition en raison de sa forte corrélation avec le génotype.

Chaque trait analysé dans ce rapport est basé sur l'un de ces trois types de méthodologie.

Les données et les conclusions de ce rapport, comme les progrès de la recherche scientifique en génétique, peuvent évoluer. De nouvelles mutations sont continuellement découvertes et nous en apprenons davantage sur les modifications que nous analysons quotidiennement. Chez Adnà tout comme chez nos partenaires d'analyse, nous nous efforçons d'appliquer les nouvelles découvertes scientifiques consolidées à nos rapports.

2. Sommaire

Maladies complexes GWAS: Neurologie

- Maladie de Parkinson
- Cinetose
- Sclérose multiple
- Neuroblastome
- Gliome

- Aneurisme intracrânien
- Maladie d'Alzheimer (apparition tardive)
- Schizophrénie
- Trouble des conduites

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes GWAS: Système circulatoire

- Cirrhose biliaire primaire
- Infarctus du myocarde (à apparition précoce)
- Lymphome de Hodgkin
- Lymphome folliculaire

- Maladie de l'artère coronaire
- Leucémie lymphoïde chronique
- Lymphome diffus à grandes cellules B
- Tumeur de Wilms

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes GWAS: Système respiratoire

- Cancers du tractus aéro-digestif supérieur
- Asthme

- Bronchite chronique dans les maladies pulmonaires obstructives chroniques (MPOC)

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à celle de la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition à avoir cette maladie que la majorité de la population.

Maladies complexes GWAS: Système musculo-squelettique

- Sclérose systémique
- Arthrite rhumatoïde
- Myasthénie grave

- Ostéosarcome
- Myélome multiple

- Rythme cardiaque
- Taux d'hormones thyroïdiennes
- Taux de neutrophiles
- Taux de plaquettes
- Taux de monocytes
- Ménopause précoce
- Volume pulmonaire
- Taux de bilirubine
- Taux d'éosinophiles
- Interleukine 6 et inflammation
- Quantité de globules blancs
- Taux d'acide urique
- Taux de densité osseuse
- Longévité

Légende:

- Selon cette étude, vous avez une prédisposition similaire à la majorité de la population à avoir des niveaux normaux.
- Selon cette étude, vous avez une meilleure prédisposition que la majorité de la population à avoir des niveaux normaux.
- Selon cette étude, vous avez une plus grande prédisposition que la plupart de la population à souffrir de niveaux anormaux.

Pharmacogénétique

- Warfarine
- Pentazocine
- Aspirine
- Bupropion
- Méthotrexate
- Vincristine
- Interféron alpha - 2b
- Mépéridine
- Morphine
- Simvastatine
- Pravastatine
- Fluorouracile, capécitabine, analogues de pyrimidine
- Tacrolimus
- Ribavirine

Légende:

- Nous n'avons rien trouvé dans votre génétique qui indique une prédisposition à un effet anormal de ce médicament. D'autres facteurs génétiques non analysés et non génétiques peuvent jouer un rôle.
- Selon votre génotype, vous êtes plus prédisposé à ce que ce médicament ait un effet anormal sur vous.
- Selon votre génotype, vous êtes plus prédisposé à ce que ce médicament ait des effets néfastes sur vous.
- Selon votre génotype, vous avez une plus grande prédisposition à répondre positivement à ce médicament. D'autres facteurs génétiques non analysés et non génétiques peuvent jouer un rôle.

Maladies héréditaires (génétique)

- Acidémie isovalérique
- Acidémie méthylmalonique par déficit en méthylmalonyl-CoA épimérase
- Acidémie méthylmalonique sensible à la vitamine B12
- Acidose lactique congénitale type Saguenay-Lac-Saint-Jean
- Acidurie 3-méthylglutaconique type 1
- Acidurie 3-méthylglutaconique type 9
- Acidurie D-2-hydroxyglutarique
- Acidémie combinée malonique et méthylmalonique
- Acidémie méthylmalonique résistante à la vitamine B12
- Acidémie propionique
- Acidose tubulaire rénale distale
- Acidurie 3-méthylglutaconique type 7
- Acidurie argininosuccinique
- Acidurie formiminoglutamique

- Dystrophie cornéenne granulaire type II
- Dystrophie cornéenne grillagée type I
- Dystrophie endothéliale congénitale héréditaire type II
- Dystrophie musculaire congénitale avec atteinte cérébelleuse
- Dystrophie musculaire congénitale d'Ullrich
- Dystrophie musculaire de Becker
- Dystrophie musculaire des ceintures associée à DNAJB6 D1
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'anoctamine-5 R12
- Dystrophie musculaire des ceintures associée à GMPPB R19
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à l'alpha-sarcoglycane R3
- Dystrophie musculaire des ceintures liée au gamma-sarcoglycane R5
- Dystrophie musculaire des ceintures associée à FKR1 R9
- Dystrophie musculaire tibiale
- Dystrophie neuroaxonale infantile
- Dystrophie progressive des cônes
- Dystrophie maculaire vitelliforme de Best
- Ectopie du cristallin familiale
- Encéphalopathie myo-neuro-gastrointestinale
- Encéphalopathie épileptique infantile précoce
- Encéphalopathie néonatale sévère avec microcéphalie
- Encéphalopathie glycinique
- Myopathie congénitale à "central cores"
- Maladie d'Addison
- Glycogénose par déficit en enzyme débranchante
- Dystrophie cornéenne granulaire type I
- Maladie de Bietti
- Dystrophie maculaire annulaire concentrique bénigne
- Dystrophie musculaire congénitale par déficit en intégrine alpha-7
- Dystrophie musculaire congénitale due à une mutation de LMNA
- Dystrophie musculaire des ceintures autosomique dominante type 1A
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à la calpaïne-3 R1
- Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT1 R11
- Dystrophie musculaire des ceintures associée à POMT2 R14
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à la dysferline R2
- Dystrophie musculaire des ceintures liée au bêta-sarcoglycane R4
- Dystrophie musculaire des ceintures liée à la téléthonine R7
- Dystrophie musculaire de Duchenne
- Dystrophie musculaire type Selcen
- Dystrophie maculaire en ailes de papillon
- Dystrophie rétinienne type Bothnie
- DPM1-CDG
- Nanisme microcéphalique ostéodysplasique primordial type II
- Encéphalopathie épileptique associée à KCNQ2
- Encéphalopathie éthylmalonique
- Encéphalopathie par déficit en sulfite oxydase
- Maladie auto-immune multisystémique précoce associée à STAT3
- Maladie CLN3
- Maladie d'Alexander
- Glycogénose par déficit en enzyme branchante

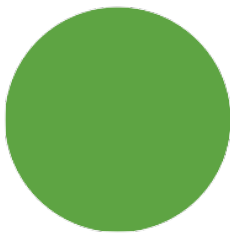
Maladies complexes GWAS: Neurologie

Maladie de Parkinson

La maladie de Parkinson (MP) est un processus neurodégénératif multi-systémique caractérisé par la perte des fonctions motrices normales, des tremblements au repos et une rigidité musculaire. Il s'agit de la deuxième maladie neurodégénérative la plus fréquente dans notre pays après la maladie d'Alzheimer et elle touche 1 % de la population européenne âgée de plus de 50 ans. 90% des cas sont apparemment sporadiques (non héréditaires). La maladie fait rarement son apparition clinique avant 50 ans. Cependant, pour 5 % des patients issus de pays occidentaux, elle se manifeste avant 40 ans, et ils sont alors considérés comme des patients souffrant d'une « forme précoce » de la maladie. Chez ces derniers, les symptômes tendent à progresser plus lentement. La contribution de la génétique est de plus en plus importante en raison de l'identification de plusieurs gènes et marqueurs associés aux formes familiales pour lesquels, bien qu'ils représentent de 5 à 10 % des cas, l'étude est primordiale pour la connaissance de la maladie.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25064009

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
GBA	rs35749011	GG
NUCKS1	rs823118	CC
SIPA1L2	rs10797576	CC
ACMSD	rs6430538	TC
MCCC1	rs12637471	AG
FAM47E	rs6812193	CC
LOC10537	rs356182	AA
HLA DQB	rs9275326	CC
GPNUMB	rs199347	AG
MIR4697	rs329648	TC
LRRK2	rs76904798	CC
CCDC62	rs11060180	AG
GCH1	rs11158026	CC
LOC10798	rs2414739	AG
BCKDK	rs14235	GG
RIT2	rs12456492	AA
SPPL2B	rs62120679	TC

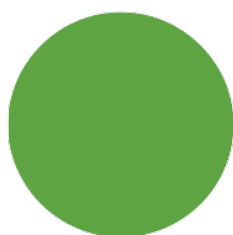
Maladies complexes GWAS: Neurologie

Trouble des conduites

Le trouble des conduites est l'un des troubles psychiatriques les plus importants chez les enfants. Les symptômes associés ont un important composant génétique, dont l'héritabilité est estimée à 50 %, et incluent l'agressivité, le manquement aux règles, le harcèlement envers d'autres enfants, les vols, la violence, etc. Ce trouble représente un facteur de risque à des conduites addictives futures. Différentes variantes génétiques ont été associées au risque d'apparition de ce trouble.

Analyse GWAS

Que dit votre génétique?



Selon cette étude, vous avez une prédisposition moins importante d'avoir cette maladie que la majorité de la population.

Plus d'informations:

www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/20585324

Votre résultat génétique

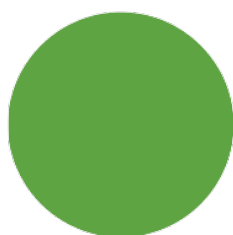
Gène	Marqueur	Génotype
C1QTNF7	rs16891867	AA
PDE10A	rs7762160	TC
TOX2	rs6031252	CC
ERCC4	rs3136202	AG
LOC10537	rs4434872	CC
ARHGAP2	rs10776612	CC
Intergenic	rs7950811	CC
LINC0033	rs11838918	TT
Intergenic	rs1256531	AA
LOC10798	rs4792394	AC
Intergenic	rs13398848	AA
Intergenic	rs2184898	GG
RNF150	rs1550057	AA
CC2D2A	rs1861050	CC

Pneumonie communautaire

La soi-disant pneumonie acquise dans la communauté (PAC), ou pneumonie acquise dans la communauté, fait référence à la pneumonie, dans l'une de ses variantes, contractée par une personne en dehors du système de santé, c'est-à-dire dans la vie quotidienne. La PAC est une infection pulmonaire qui peut être causée par plusieurs micro-organismes (bactéries, virus et champignons), touche des personnes de tous âges et survient à la suite du remplissage des zones pulmonaires absorbant l'oxygène (alvéoles). Par conséquent, le poumon inhibe sa fonction, provoquant des symptômes tels que dyspnée, fièvre, douleurs thoraciques et toux. Le traitement de cette pathologie dépend généralement du micro-organisme qui l'a générée. La génétique joue un rôle essentiel dans le développement de cette maladie, car des variantes dans le gène IL6-AS1 ont été liées au développement d'une pneumonie acquise en communauté.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique?



Selon votre génotype, vous avez une faible prédisposition à souffrir de pneumonie communautaire. D'autres facteurs génétiques et cliniques peuvent jouer un rôle.

Plus d'informations:

<https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/19900796/>
<https://www.ijdonline.com/action/showPdf?pii=S1201-9712%2813%2900042-8>

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
CYP1A1	rs2606345	AC
TNFRSF1B	rs1061622	TG
IL6 AS1	rs1800795	GC

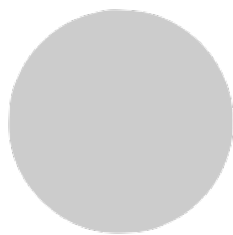
Maladies héréditaires (génétique)

Dystrophie musculaire des ceintures liée à la titine R10

La dystrophie musculaire des ceintures autosomique récessive type 2J (LGMD2J) est une forme de dystrophie musculaire des ceintures caractérisée par une faiblesse proximale progressive sévère atteignant finalement les muscles distaux, et apparaissant habituellement pendant l'enfance. Elle peut aussi survenir entre la première et la troisième décennie. Certains patients restent ambulants, mais la plupart deviennent dépendants d'un fauteuil roulant vingt ans après l'apparition de la maladie.

Analyse multivariée

Que dit votre génétique?



Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=en&Expert=140922

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
TTN	rs397517481	CC
TTN	rs397517689	GG
TTN	rs751746401	GG
TTN AS1	rs397517589	GG
TTN AS1	rs397517601	CC
TTN AS1	rs397517624	CC
TTN AS1	rs72646831	GG
TTN AS1	rs72646846	GG
TTN AS1	rs397517735	AA
TTN AS1	rs727503586	AA
TTN AS1	rs557312035	GG
TTN AS1	rs574660186	GG
TTN AS1	rs794727539	GG
TTN AS1	rs112188483	CC
TTN AS1	rs781540455	GG
TTN AS1	rs794729278	GG
TTN AS1	rs72646837	CC
TTN AS1	rs761807131	CC
TTN AS1	rs751502842	GG
TTN AS1	rs565675340	GG
TTN AS1	rs543860009	GG
TTN AS1	rs72677247	AA
TTN AS1	rs886038916	GG
TTN AS1	rs886042331	GG

Maladies héréditaires (généétique)

Syndrome de Joubert avec défaut oculaire

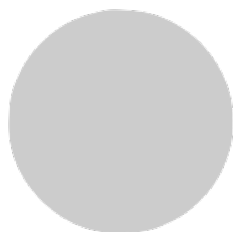
Le syndrome de Joubert avec défaut oculaire est, avec le JS pur, le sous-type le plus fréquent du syndrome de Joubert et troubles apparentés (JSRD, voir ces termes) caractérisé par les caractéristiques neurologiques du JS associées à une dystrophie rétinienne.

Votre résultat génétique

Gène	Marqueur	Génotype
AHI1	rs201391050	GG
AHI1	rs397514726	CC
AHI1	rs797045224	TT
AHI1	rs797045223	CC
AHI1	rs372659908	GG
AHI1	rs863225147	TT
AHI1	rs777668842	GG

Analyse multivariée

Que dit votre génétique?



Nous n'avons pas détecté de mutations pathogènes, mais comme nous n'analysons qu'une partie du gène, il est possible que vous ayez une mutation pathogène dans des régions génétiques non analysées.

Plus d'informations:

http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=en&Expert=220493

Adnà

info@adnalacarte.com
www.adnalacarte.com

Powered by

24Genetics

