



# GenPlan Wellness

## мультипаспорт



За результатами проаналізованого генетичного коду у вигляді повноекзомного секвенування було виділені наступні генетичні варіанти, які мають вплив на мультифакторну патологію індивіда

**РЕЗУЛЬТАТ АНАЛІЗУ НЕ Є ДІАГНОЗОМ І ПОТРЕБУЄ ІНТЕРПРЕТАЦІЇ ЛІКАРЯ-ДІЄТОЛОГА**

Даний висновок не є медико-генетичною діагностикою і носить ознайомчий характер. У звіті наведено стани, які були розглянуті експертною групою та/або внесені до Реєстру генетичного тестування (GTR) згідно з ClinVar. Представлені дані не діагностують захворювання та не гарантують точності звітності. Наведені варіанти мають доведені асоціації з ризиком виникнення мультифакторної патології однак, носійство генетичних варіантів не є прямою причиною захворювання, зміна може підвищувати ризик при наявності компрометуючих факторів впливу.

**!Для отримання персоналізованих рекомендацій рекомендована консультація лікаря-дієтолога, нутриціолога або дієтолога яка буде проведена на основі анамнезу, способу життя, супутньої соматичної патології та отриманих результатів даного звіту.**

ПІІ

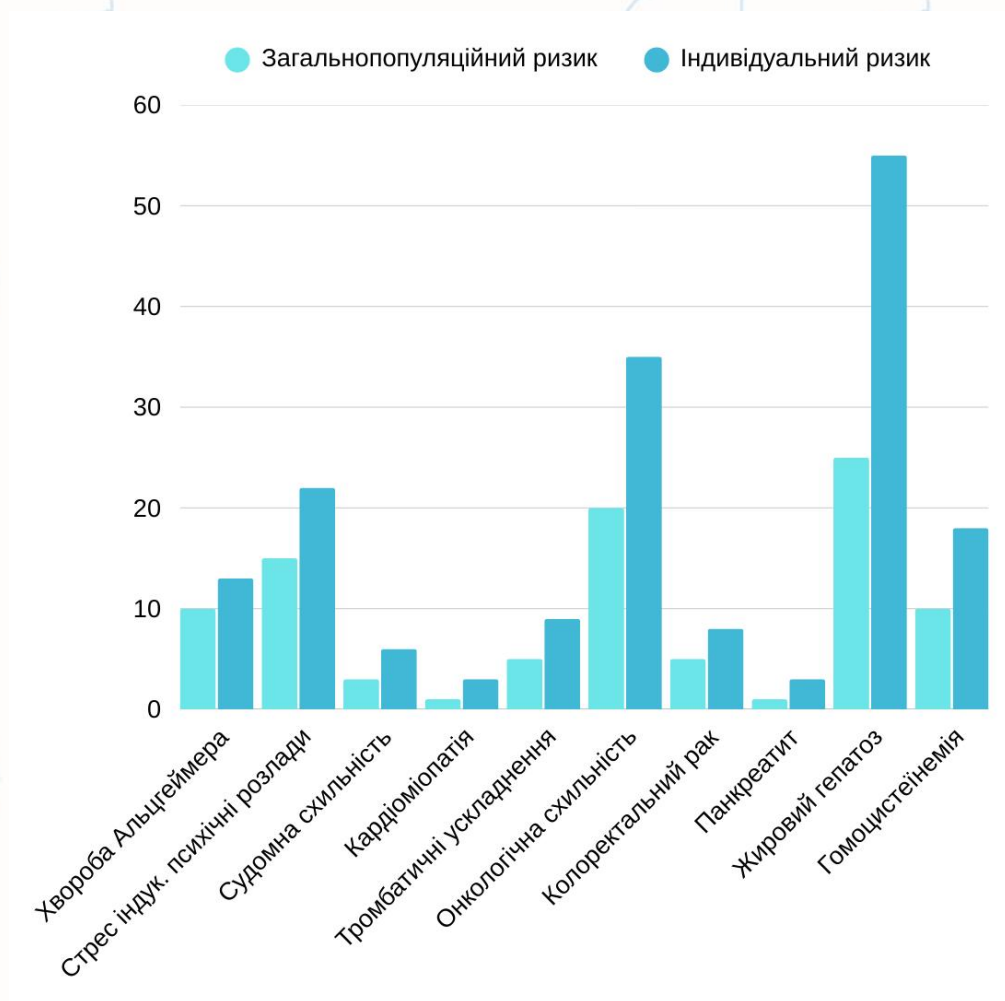
дата народження

№ аналізу



# БЛОК РИЗИКУ МУЛЬТИФАКТОРНОЇ ПАТОЛОГІЇ

Графік індивідуального ризику



## ІНТЕГРАЛЬНИЙ КУМУЛЯТИВНИЙ ІНДЕКС РИЗИКУ

(умовна шкала, де 1.0 = середньопопуляційний)

Система	Індекс
Онкологія	1.75
Серцево-судинна	1.78
Психічна	1.65
Метаболічна	2.05
Імунна/запальна	1.52

**ВИСНОВОК:** Загальний кумулятивний індекс: ~1.72. Ризик соматичної патології протягом життя  $\approx$  у 1.72 рази вищий за середньопопуляційний, з піком реалізації у репродуктивному віці та після 35 років.



## БЛОК ІНДИВІДУАЛЬНОГО ОНКОЛОГІЧНОГО РИЗИКУ

На підставі аналізу генетичних варіантів, кумулятивної оцінки ризиків та клінічного фенотипу, ознаки високоспецифічного спадкового онкологічного синдрому (типу BRCA/Lynch) **не виявлені**.

Водночас формується підвищений полігенний онкологічний ризик, зумовлений сукупною дією варіантів, що впливають на репарацію ДНК, мітохондріальну функцію, метилювання та імунний профіль

### Генетичні детермінанти ризику

#### Фактори підвищення

- TP53 → Зниження апоптотичної відповіді, порушення контролю клітинного циклу → мультионкологічна схильність
- RPTOR → Порушення негативної регуляції тирозинкіназних сигнальних шляхів → Підвищений ризик колоректального раку
- SDHC → Мітохондріальна дисфункція, псевдогіпоксія → Феохромоцитома/парагангліома
- SPRED1 → Дисрегуляція RAS/MAPK-шляху → Пухлини нейроектодермального походження
- PNPLA3 → Хронічне запалення та стеатоз печінки → Гепатоцелюлярна карцинома (вторинно)

Онкопротективних варіантів не виявлено, однак присутні гени-модулятори, які за адекватного контролю та здорового способу життя, профілактичних заходів, можуть обмежувати реалізацію онкоризиків

#### Протективні фактори

- GSTP1 → Детоксикація ксенобіотиків та оксидативних метаболітів → Зменшення мутагенного навантаження
- IL4R → Модуляція Th2-імунної відповіді → Контроль хронічного запалення



# **БЛОК ІНДИВІДУАЛЬНОГО РИЗИКУ ПСИХІЧНИХ РОЗЛАДІВ**

Загальний ризик психічних захворювань оцінюється як помірно підвищений, **без ознак високого ризику тяжких психотичних розладів.**

Переважає схильність до стрес індукованих психічних станів, нейрональна збудливість, нейродегенеративна вразливість пізнього віку, психостимуляторна чутливість.

Очікуваний перебіг — функціональний, з доброю відповіддю на немедикаментозні та метаболічно спрямовані втручання за умови раннього виявлення та корекції

## **Схильність до психічних порушень:**

### 1. Тривожно-депресивний спектр

- підвищена стресс-чутливість
- ризик рекурентних епізодів
- афективна лабільність
- емоційна виснажуваність
- реактивні розлади настрою

### 2. Нейрокогнітивна вразливість

- зниження когнітивного резерву з віком

### 3. Підвищена чутливість до стимуляторів

- кофеїн, психоактивні речовини

### 4. Судомна / пароксизмальна готовність

- субклінічна, медикаментозно-чутлива

## **Вікова динаміка реалізації ризику**

- 0-17 років: ризик субклінічний-клінічний (нейророзвиткові особливості, емоційна нестабільність, підвищена збудливість ЦНС)
- 18–45 років: максимальне вікно реалізації (депресивні, тривожні, психосоматичні розлади)
- Після 45 років: ризик підвищений для нейрокогнітивних порушень, афективних розладів пізнього віку



## БЛОК ФАРМАКОГЕНЕТИКИ

виявлено клінічно значущий фармакогенетичний профіль з високим рівнем індивідуальної чутливості до медикаментів, що зумовлений поєднанням варіантів у генах SCN1A, SCN9A, MTHFR, NAT2, VKORC1, ADORA2A, LTC4S, FKBP5, GSTP1, CYP

Ліки/група	Ген	Індивідуальна чутливість	Рекомендації
Протисудомні (Na-блокатори)	SCN1A	знижує прогнозовану ефективність, підвищує ризик парадоксальних реакцій та побічних ефектів	уникати монотерапії Na-блокаторами. Перевага повинна надаватися препаратам з альтернативними механізмами дії з поступовою титрацією та клініко-ЕЕГ-контролем
Вальпроєва кислота	MTHFR	знижена толерантність до препаратів, що впливають на фолатний цикл	необхідний обов'язковий контроль фолатів, B12 та використання активних форм вітамінів
Ізоніазид, піразинамід, етамбутол	NAT2	суттєво підвищений ризик гепато- та нейротоксичності	застосування можливе лише за життєвими показами з альтернативами та жорстким лабораторним моніторингом
Аспірин та похідні Нестероїдних протизапальних препаратів	LTC4S	асоціюється з підвищеним ризиком небажаних реакцій на ацетилсаліцилову кислоту	слід уникати або застосовувати з максимальною обережністю
Кофеїн	ADORA2A	Підвищена чутливість	повне обмеження
Антидепресанти	FKBP5	непередбачувана відповідь на селективні інгібітори зворотного захоплення серотоніну	використання психотропних препаратів можливе лише після ретельної оцінки користь/ризик

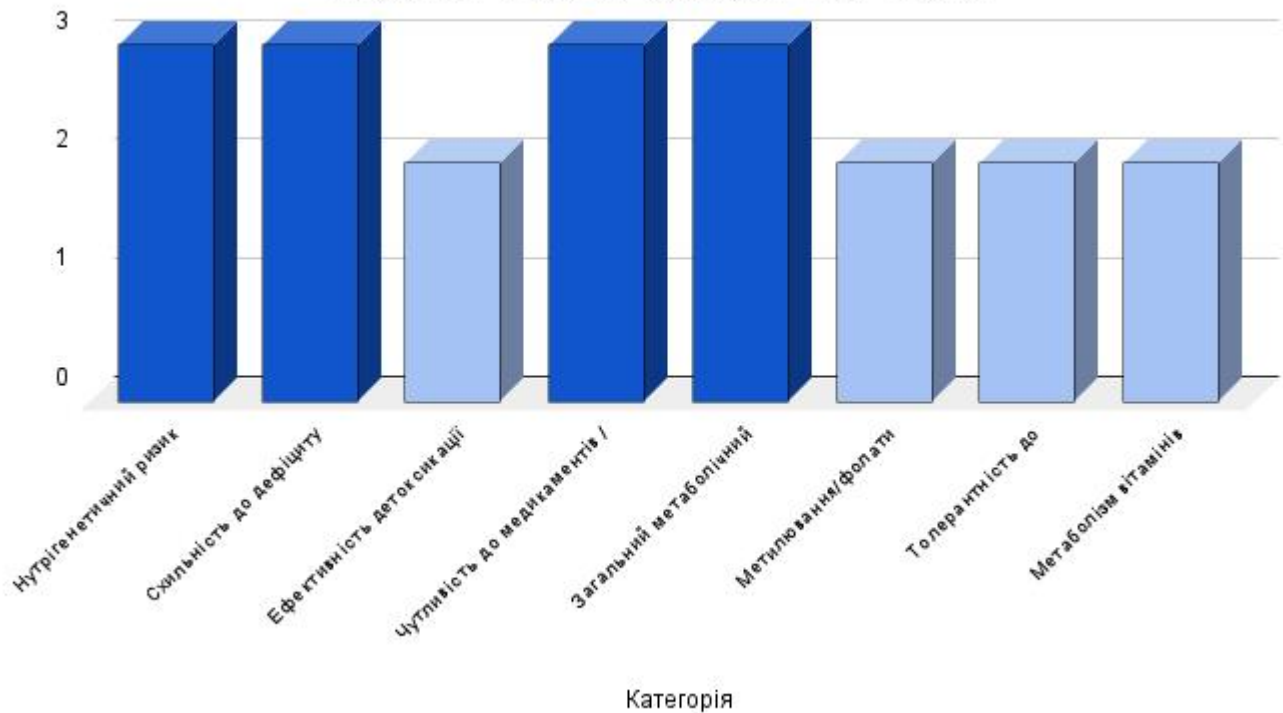


# БЛОК ЗАГАЛЬНОГО МЕТЕБОЛІЧНОГО ПРОФІЛЮ

## ОЦІНКА РІВНІВ РИЗИКУ

Категорія	Рівень
Нутрігенетичний ризик	Високий
Схильність до дефіциту мікронутрієнтів	Високий
Ефективність детоксикації	Середній
Чутливість до медикаментів / кофеїну	Високий
Загальний метаболічний резерв	Знижений
Метилювання/фолати	Середній
Толерантність до галактози/глюкози	Середній
Метаболізм вітамінів (D, B-група)	Середній

## РІВЕНЬ РИЗИКУ ЗА КАТЕГОРІЯМИ



## ДЕТАЛІ ГЕНЕТИЧНИХ ВАРІАНТІВ

### ARX Оцінка ризику:

- Ген ARX кодує транскрипційний фактор, критично важливий для розвитку інтернейронів кори та формування нейрональних мереж
- Клінічний ризик ~60%
- Асоційований з нейророзвитковими розладами (може посилювати затримку мовлення, когнітивні порушення, епілептичний спектр)

### SCN9A Оцінка ризику:

- Кодує натрієвий канал Nav1.7, ключовий для ноцицепції та збудливості нейронів
- Клінічний ризик ~35%
- Підвищує ризик фебрильних судом, змін больової чутливості, сенсорної дизрегуляції

### SCN1A Оцінка ризику:

- Регуляція експресії натрієвих каналів у ГАМК-інтернейронах
- Клінічний ризик судомного спектру ~30%
- Важливий фармакогенетичний маркер відповіді на протисудомні препарати

### SPRED1 Оцінка ризику:

- Інгібітор RAS/MAPK-сигналіngu. Клінічний ризик ~25%
- М'який нейрокогнітивний фенотип (Синдром Легіуса): труднощі уваги, навчання, поведінкові особливості

### CACNA1C Оцінка ризику:

- Кальцієві канали L-типу, участь у синаптичній пластичності
- Модифікуючий ризик ~15%
- Може посилювати нейропсихіатричний фенотип у поєднанні з ARX/SCN-генами

### APOE Оцінка ризику:

- Ліпопротеїновий транспорт, нейрональна пластичність
- Клінічний ризик у дитинстві ~10%
- Впливає на запалення, ліпідний баланс мозку, чутливість до харчових жирів

### MTHFR Оцінка ризику:

- Порушення внутрішньоклітинного метаболізму B12/фолатів. Клінічний ризик ~30%
- Схильність до гіпергомоцистеїнемії, нейровегетативних симптомів

### PNPLA3 Оцінка ризику:

- Ліпідний метаболізм печінки
- Клінічний ризик жирового гепатозу ~55%
- Важливий для харчового контролю вуглеводів та жирів вже у дитячому віці

### DCAF17 Оцінка ризику:

- Регуляція кліткового циклу, нейроендокринні вісі. Низько-помірний ризик ~10%
- Модифікуючий вплив на розвиток та ендокринний баланс

### SLC4A1 Оцінка ризику:

- Кислотно-лужний баланс. Ризик метаболічного ацидозу ~20%
- Важливий для контролю електролітів та зростання



## ЗАГАЛЬНИЙ МЕТАБОЛІЧНИЙ ПРОФІЛЬ

Параметри	Оцінка	Коментар
Метилування та епігенетична регуляція	Підвищений ризик	MTHFR → легке зниження активності ферменту (~20%), що може впливати на нейрометаболічні процеси; потреба у стабільному надходженні природних фолатів та B12
Нейрональна збудливість та іонний баланс	Високий ризик	SCN1A + SCN9A + CACNA1C → Порушений баланс збудження/гальмування в ЦНС. Підвищене споживання енергії нейронами. Залежність стабільності нейронних мереж від Mg, Na, Ca. Схильність до судом, сенсорної дизрегуляції, порушень сну
Ліпідний обмін та нейроембранна стабільність	Підвищений ризик	APOE + PNPLA3 → Менш ефективний транспорт холестеролу до мозку. Підвищене нейрозапалення. Схильність до жирової інфільтрації печінки → вторинний вплив
Енергетичний та мітохондріальний резерв	Помірний ризик	SCN + PNPLA3 → Швидке виснаження АТФ при нейрональній активності. Знижена толерантність до інфекцій та стресу. Потреба у частішому надходженні енергії з їжею
Кислотно-лужний баланс та електроліти	Помірний ризик	SLC4A1 → Схильність до латентного метаболічного ацидозу. Вплив на м'язовий тонус, витривалість. Вторинне вплив на активність ферментів ЦНС → Може погіршувати фізичну та нейрональну адаптацію
Тиреоїдний та базальний обмін	Низький ризик	TG → Підвищена залежність від достатнього надходження йоду та селену
Детоксикація та окисно-відновний баланс	Помірний ризик	GSTP1 + TP53 → Знижено ефективність нейтралізації ксенобіотиків. Підвищене окисне навантаження. Вищі вимоги до антиоксидантів → Посилує метаболічний стрес ЦНС



## ХАРЧОВІ ПРІОРИТЕТИ ЗА ГЕНАМИ

Кожен ген має «оцінку важливості» (від 1 до 5), яка показує, наскільки вплив харчування може допомогти мінімізувати генетичний ризик де 1 - мінімальний вплив харчування, 5 - харчування впливає дуже сильно

Ген	Оцінка важливості	Характеристика
ARX	5	Регулює розвиток інтернейронів кори та формування нейронних мереж. Фенотип сильно залежить від епігенетичної регуляції та доступності метильних донорів. Недостатність призводить до поглиблення затримки розвитку, мовлення
SCN1A/SCN9A	5	Кодують натрієві канали, визначають рівень нейрональної збудливості. Висока залежність від електролітного та мікронутрієнтного балансу
PRSS1	4	Харчування є головним тригером клінічних проявів. Жири та алкоголь можуть провокувати захворювання
APOE	4	Визначає транспорт ліпідів у мозку. Чутливість до типу жирів значно вища, ніж до їх кількості. Харчування впливає на нейрозапалення та пластичність
PNPLA3	4	Контролює ліпідний обмін у печінці. Харчування визначає ризик жирової інфільтрації та детоксикаційної функції печінки
MTHFR	4	Створює тенденцію до зниження ефективності метил-циклу, особливо при стресі, високих навантаженнях, інфекціях. Харчування істотно впливає, але не єдиний фактор. Дефіцити накопичуються поступово
SLC4A1	3	Контроль кислотно-лужного балансу в організмі. Харчування впливає на системний рН та ферментативну активність
TG	2	Модифікуючий вплив на тиреоїдний обмін за рахунок спожитого йоду. Залежність від мікронутрієнтів
GSTP1	2	Детоксикація та антиоксидантна захист. Харчування підсилює або послаблює захист

**Висновок:** Харчування є не допоміжним, а модифікуючим терапевтичним інструментом. Найвищий пріоритет (5–4) мають нутрієнти, що впливають на метилювання, нейрональні мембрани та електролітний баланс



# ОСНОВНІ НУТРИГЕНЕТИЧНІ РЕКОМЕНДАЦІЇ

## 1. Оптимізація метилювання та нейромедіаторного балансу

**Ключова мета:** відновлення ефективного метилювання, профілактика дефіциту В12/фолатів і підтримка когнітивного розвитку

### Харчові пріоритети:

- Яйця, печінка, риба — природні джерела В12
- Листова зелень, броколі, бобові — натуральні фолати
- Холін (жовток, риба) — підтримка метильних шляхів
- В6 (індичка, банан, нут)

### Рекомендації:

- 5-MTHF (метилфолат) - адаптована дитяча форма, розрахована за віком
- Вітамін В12 (метил-/гідроксо-форма)
- Вітамін В6 (піридоксаль-5-фосфат)
- Холін — підтримує синтез ацетилхоліну
- Моніторинг фолатного статусу та В12

## 2. Підтримка нейрональної збудливості, електролітного балансу та мембранної стабільності

**Ключова мета:** Підтримати баланс  $\text{Na}^+/\text{Ca}^{2+}/\text{Mg}^{2+}$ . Знизити ризик епізодів надмірної активності

### Харчові пріоритети:

- Жирна морська риба (омега-3, D3)
- Оливкова олія, авокадо
- Магній (горіхи, зелень)

### Рекомендації:

- Контроль 25(OH)D D3 2000-4000 IU/день (індивідуально)
- Магній — вікові дози, під контролем лікаря
- Омега-3 DHA 250–400 мг/день (педіатрична форма)



### 3. Ліпідний обмін та здоров'я печінки

**Ключова мета:** Підтримати здоровий ліпідний профіль, знизити ризик печінкової жирової інфільтрації

#### Харчові пріоритети:

- Жирна риба (лосось, скумбрія, сардини) — омега-3
- Оливкова олія, авокадо — мононенасичені жири
- Горіхи, насіння — фітостероли
- Клітковина — зниження ліпідного навантаження

#### Рекомендації:

- Обмежити трансжири та надлишок насичених жирів
- Регулярне включення риби 2–3 р/тиждень
- Формування «кардіозахисної» моделі харчування з дитинства
- Контроль маси тіла та фізичної активності

### 4. Енергетичний баланс і кислотно-лужний статус

**Ключова мета:** Забезпечити адекватний рН-баланс, підтримати тиреоїдний обмін, підвищити енергетичний резерв

#### Харчові пріоритети:

- Банани, овочі (K<sup>+</sup>)
- Горіхи (Se)
- Морські водорості (йод, помірно)

#### Рекомендації:

- Баланс овочів на користь слаболужного ефекту
- Уникати надлишку білку

### 5. Детоксикація та антиоксидантний захист

**Ключова мета:** Посилення фази II детоксикації, захист від оксидативного стресу

#### Харчові пріоритети:

- Броколі, брюссельська капуста
- Болгарський перець, цитрусові
- Горіхи

#### Рекомендації:

- Щоденні джерела антиоксидантів
- Поступове введення «хрестоцвітих» овочів



# БЛОК ЗАГАЛЬНОЇ ОЦІНКИ СНУ

Профіль відповідає нейрозбудливому, енергетично вразливому типу ЦНС із підвищеною чутливістю до зовнішніх стимулів, дефіцитів мікронутрієнтів та порушень режиму

## 1. Нейромедіаторна регуляція

**Ключові гени:** SCN1A (HOMO), ARX, SCN9A, CACNA1C, MTHFR, FKBP5

**Оцінка ризику:** підвищений ризик порушення сну, порушення переходу «активність → спокій»

### Механізм:

- ARX → порушене формування ГАМК-інтернейронів
- SCN1A → знижено ефективність гальмування
- Висока залежність від Mg, B6, енергетичного забезпечення
- Схильність до нейрональної гіперзбудливості

## 2. Циркадний ритм

**Ключові гени:** MTHFR, APOE, ADORA2A

**Оцінка ризику:** помірно порушена синхронізація

### Механізм:

- Підвищена чутливість до світлових стимулів
- Менш стабільний вечірній підйом мелатоніну
- Повільніше «вимкнення» ЦНС

### Можливі клінічні прояви:

- Труднощі засинання без ритуалів
- Потреба у тривалого «заспокійливого» періоду
- Часті нічні пробудження
- Поверхневий сон
- Парадоксальна гіперактивність при втомі
- Посилення сенсорної чутливості увечері
- Нестабільний денний сон
- Емоційна лабільність увечері



# ЗАГАЛЬНІ РЕКОМЕНДАЦІЇ З НОРМАЛІЗАЦІЇ СНУ

## 1. Режим і світло

- ✓ Фіксована година пробудження щодня ( $\pm 15$  хв), навіть після поганої ночі
- ✓ Вечірній «коридор сну»: початок ритуалів за 60–90 хв до сну, завжди в одну і ту саму годину
- ✓ Уникнути надмірно довгого денного сну
- ✓ Уникати різких змін режиму у вихідні
- ✓ Ранкове природне світло протягом перших 30–60 хв після пробудження (вікно/прогулянка)
- ✓ Вечірнє приглушення освітлення після 18:00–19:00: тепле світло ( $\leq 2700$  K), локальні лампи замість загального світла
- ✓ Вимкнення екранів за 90 хв до сну (або мінімум 60 хв)
- ✓ Нічне освітлення - мінімальне, тепле, без синього спектру

## 2. Харчування та нутрієнти (критично важливе)

- ✓ Регулярні прийоми їжі без тривалих перерв (профілактика гіпоглікемії)
- ✓ Уникати ввечері: цукру, меду, соків, шоколаду, какао
- ✓ Вечеря за 2-3 години до сну

Підтримка:

- ✓ Магній (дозу підбирає лікар)
- ✓ Фолати (активні форми)
- ✓ Вітамін B6 (активна форма, низькі дози)
- ✓ Омега-3 (прийом у першій половині дня)

## 3. Психонейрорегуляція

- ✓ Дихальні техніки (продовження видиху)
- ✓ Мінімізація інформаційного навантаження ввечері
- ✓ Теплий душ/ванна за 60-90 хв до сну
- ✓ Важка ковдра (за відсутності протипоказів)
- ✓ Тиша чи стабільний білий шум
- ✓ Уникати: активних ігор, яскравих емоцій, конфліктів перед сном

## 4. Імунна стабілізація

- ✓ Контроль D3
- ✓ Санація носоглотки у періоди інфекцій
- ✓ Пробіотики курсами



# **БЛОК ОЦІНКИ ФІЗИЧНИХ МОЖЛИВОСТЕЙ ОРГАНІЗМУ**

## **1. Загальний фізичний резерв**

Оцінка:

- Середній із тенденцією до швидкого виснаження

## **2. М'язова сила та витривалість**

Оцінка:

- Статична сила: середня
- Вибухова сила: знижена
- Аеробна витривалість: знижена

## **3. Кардіореспіраторна толерантність**

Оцінка:

- знижена адаптація до високих навантажень
- небажані пікові інтенсивності
- краща переносимість рівномірних навантажень

## **4. Відновлення після навантажень**

Оцінка:

- довге відновлення
- чутливість до дефіциту сну
- залежність від нутрієнтної підтримки



**ПЕРЕЛІК ГЕНІВ З ДОВЕДЕНИМ НУТРИГЕНЕТИЧНИМ  
ВПЛИВОМ, АСОЦІАЦІЇ З МУЛЬТИФАКТОРНОЮ ПАТОЛОГІЄЮ  
ТА ФАРМАКОЛОГІЧНИМИ РИЗИКАМИ**

<b>Ген</b>	<b>Зміна</b>	<b>Асоційований стан</b>
APOE	c.388T>C (p.Cys130Arg) rs429358	Хвороба Альцгеймера 2
MTHFR	c.665C>T (p.Ala222Val) rs1801133	Гомоцистинурія, спричинена дефіцитом MTHFR, чутливість до фолатів. Модулює токсичність метотрексату
SCN9A	c.2969A>G (p.Tyr990Cys) rs199692186	Вроджена байдужість до болю Сімейні фебрильні судоми
SLC4A1	c.166A>G (p.Lys56Glu) rs5036	Дистальний нирковий каналцевий ацидоз, домінуючий Гемолітична анемія
PTPRJ	c.827A>C (p.Gln276Pro) rs1566734	Рак товстої кишки, схильність до
IL4R	c.223A>G (p.Ile75Val) rs1805010	Атопія, стійкість до
MYOZ2	c.674C>T (p.Pro225Leu) rs200428820	Гіпертрофічна кардіоміопатія
SPRED1	c.587C>T (p.Thr196Ile) rs147474792	Синдром Легіуса
TTN	c.41330-7T>A rs373636988	Дилатаційна кардіоміопатія 1G Серцево-судинний фенотип
CACNA1C	c.3234C>T (p.Asp1078=) rs111606207	Зв'язування з ферментами та активність моноатомних іонних каналів
SDHC	c.*78G>A rs182629842	Феохромоцитома
ARX	c.1671G>A (p.Thr557=) rs190910161	Історія нейророзвиткових розладів
TG	c.3129C>T (p.His1043=) rs112300885	Дисгормоногенез щитовидної залози, схильність до
PRSS1	c.567T>C (p.Leu189=) rs377124851	Спадковий панкреатит, схильність до
PNPLA3	c.444C>G (p.Ile148Met) rs738409	Схильність до неалкогольної жирової хвороби печінки
TP53	c.215C>G (p.Pro72Arg) rs1042522	Спадковий синдром схильності до раку

