



iGene

WE LOVE LIFE

***langer gezond blijven
dankzij de kennis van je genen***

Informatie over:

- ✓ *De iGene DNA-test*
- ✓ *DNA en medicijngevoeligheid*
- ✓ *Genetische aanleg voor aandoeningen*
- ✓ *DNA en persoonlijke kenmerken*
- ✓ *DNA en biochemische processen*

Introductie

De DNA-test van iGene brengt allerlei informatie in kaart met als doel: langer gezond blijven dankzij de kennis van je genen. Maar wat betekenen de uitkomsten van de iGene DNA-test? Hoe komen deze resultaten tot stand? En wat kun je met het iGene DNA paspoort?

In deze brochure vind je uitgebreide informatie over DNA in het algemeen, de iGene DNA-test en de verschillende onderdelen van het iGene DNA paspoort.

Heb je na het doornemen van de brochure nog vragen? Neem dan vooral contact met ons op. We helpen je graag.



Inhoudsopgave

Introductie	3
De iGene DNA-test: wat kun je ermee?	5
Hoe werkt de iGene DNA-test?	6
Privacy en anonimiteit - de speerpunten van iGene	7
Hoe gaat iGene om met privacy en anonimiteit?	7
Over iGene: missie en visie	8
Onze ethische code	8
Ervaringen met iGene	9
DNA: hoe zit het nou precies?	11
DNA en medicijngevoeligheid (farmacogenetica)	13
Wat is farmacogenetica?	13
Verwerking van medicijnen	13
Farmacogenetisch profiel iGene	15
DNA en genetische aanleg voor aandoeningen	16
Hoe brengt iGene genetische risico's in kaart?	18
Welke aandoeningen brengt iGene in kaart?	18
Naar welke genen kijken we?	20
Leefstijlprioriteiten: grip op je gezondheid	27
Het verschil tussen de iGene DNA-test en een klinisch genetische DNA-test	27
DNA en persoonlijke kenmerken	30
Persoonlijke kenmerken en genen: wat ontdek jij over jezelf?	30
DNA en biochemische processen	34
iGene Certified Professionals	34
Extra-genen modules (biochemische processen).	34
Meer informatie over de Extra genen-modules	36

De iGene DNA-test: wat kun je ermee?

Genetisch gezien is geen mens hetzelfde. Variaties in het DNA zorgen bijvoorbeeld voor onze uiterlijke verschillen. Maar ook ín ons lichaam kunnen DNA-variaties een grote impact op ons leven hebben. Afwijkingen in je DNA kunnen bijvoorbeeld leiden tot lactose- of glutenintolerantie, ijzerstapeling, verhoogde aanleg voor bepaalde aandoeningen of verschillen in medicijngevoeligheid.

iGene DNA Paspoort: informatie en advies op basis van jouw DNA

Met een iGene DNA-test kun je op verschillende gebieden in kaart laten brengen hoe het zit met je genetische plus- en minpunten. Per onderdeel lichten we in deze brochure toe welke invloed je DNA heeft, welke informatie je krijgt en hoe deze informatie tot stand komt.



Farmacogenetisch paspoort. Een overzicht van jouw genetische gevoeligheid voor een groot aantal veelgebruikte medicijnen. Hiermee kunnen medicatiefouten en onnodige bijwerkingen worden voorkomen.



Uitleg over enzymen die een rol spelen bij je medicijngevoeligheid.



Een overzicht van aandoeningen waar je genetisch gezien een verhoogde of juist verlaagde kans op hebt. Het gaat om aandoeningen waarbij leefstijl ook een rol speelt in de eventuele ontwikkeling ervan.



Leefstijlprioriteiten. Preventie-adviezen op volgorde van persoonlijke relevantie: waar is voor jou de meeste gezondheidswinst te halen op basis van je persoonlijke aanleg op de aandoeningen.



Een lijst van persoonlijke kenmerken op basis van je genen.



Inzicht in biochemische processen in combinatie met een zorgprofessional. Voor een persoonlijke diagnose en behandelplan.

Hoe werkt de iGene DNA-test?

Heb je belangstelling voor een DNA-onderzoek? Aanvragen werkt heel simpel. Je bestelt de iGene DNA-test van je keuze. Wij analyseren jouw DNA in een gecertificeerd laboratorium. En na ongeveer 6 tot 8 weken is jouw iGene DNA Paspoort klaar. Je kunt het raadplegen met de iGene app of downloaden als PDF-rapport.

1: Bestel online

Selecteer je gewenste DNA-test op de iGene website en klik op bestel. Er zijn verschillende pakketten beschikbaar. Afhankelijk van wat je in kaart wil laten brengen, kun je kiezen voor Basic (persoonlijke kenmerken), Farma (medicijngevoeligheid en persoonlijke kenmerken) of Health (aandoeningen, leefstijl, medicijngevoeligheid en persoonlijke kenmerken).

2: DNA-afname

De iGene DNA-test wordt zo snel mogelijk bij je thuis bezorgd. Hier zit een buisje in voor een speekselmonster. En een handleiding waarin staat hoe je het speekselmonster kunt afnemen.

3: Anonieme buiscode en retourzending

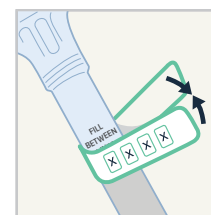
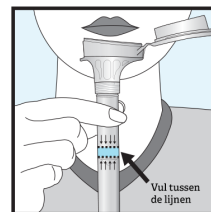
Download de iGene app. Hiermee genereer je een unieke code die je op het buisje plakt. Stuur je speekselmonster daarna gratis op naar het laboratorium.

4: DNA-analyse

Je DNA wordt eerst door een gecertificeerd laboratorium in kaart gebracht. Met behulp van de hoogwaardige DNA-array's van Illumina (Global Screening Array) worden ruim 750.000 verschillende DNA-varianten onderzocht.

5: Resultaten in het iGene DNA Paspoort

Zodra de DNA-analyse is uitgevoerd, worden de resultaten door iGene verwerkt. Er vinden een aantal kwaliteitscontroles plaats en vervolgens worden de resultaten gepubliceerd in het iGene DNA Paspoort. Via de iGene app ontvang je een berichtje zodra jouw resultaten beschikbaar zijn.



Privacy en anonimiteit - de speerpunten van iGene

Wij vinden dat ieder individu het recht heeft om zich volledig anoniem te laten informeren over de laatste wetenschappelijke stand van zaken rondom de eigen gezondheid en de mogelijkheden om zijn of haar gezondheid op persoonlijk initiatief te verbeteren.



De waardevolle informatie die een DNA-test oplevert, is tegelijkertijd privacygevoelig. Bij iGene zijn privacy en anonimiteit daarom absolute speerpunten.

Hoe gaat iGene om met privacy en anonimiteit?

Buiscode

Persoonsgegevens en DNA-gegevens worden in het hele traject strikt gescheiden verwerkt. Als gebruiker maak je via de iGene app een profiel aan, waarmee een persoonlijke en anonieme buiscode wordt gegenereerd. Met deze buiscode wordt het DNA-monster gelabeld. iGene kan met deze buiscode niet achterhalen van wie het sample afkomstig is, doordat er geen koppeling is tussen persoonsgegevens en het DNA-profiel. Met de anonieme buiscode blijft de privacy dus gewaarborgd.

Baas over eigen DNA

iGene zet DNA-resultaten niet in als handelswaar. Er wordt dus geen informatie doorverkocht aan andere partijen. Mocht er in de toekomst specifiek onderzoek worden gedaan, bijvoorbeeld door externe onderzoeksinstituten, vragen we hiervoor eerst nadrukkelijk toestemming van de iGene gebruiker. Ook in dat geval zullen resultaten uitsluitend geanonimiseerd worden verwerkt.

iGene bij VPRO Tegenlicht

Als het om privacy gaat, kunnen de meeste bedrijven een voorbeeld nemen aan iGene. Dit blijkt uit een uitzending van Tegenlicht, waarin documentairemaker Roland Duong op zoek ging naar erfelijke eigenschappen in zijn eigen DNA. Hij koos ervoor zijn DNA bij iGene te laten testen, juist vanwege de manier waarop wij omgaan met de privacy van gebruikers. Bij Amerikaanse DNA-tests zoals 23andme geef je je DNA uit handen voor commercieel gebruik. Bij iGene blijf jij zelf eigenaar van je genetische data.



Over iGene: missie en visie

iGene is in 2012 ontstaan uit een samenwerking tussen wetenschappers en technici uit verschillende disciplines, met de ambitie om de beste genetische zelftest ter wereld te leveren.

Wij vinden dat ieder individu het recht heeft om zich volledig anoniem te laten informeren over de laatste wetenschappelijke stand van zaken rondom de eigen gezondheid en de mogelijkheden om zijn of haar gezondheid op persoonlijk initiatief te verbeteren. Het is onze missie om mensen een gelukkiger leven te laten leiden door het toepassen van DNA-wetenschap.

iGene is een onafhankelijke partij, die jouw gegevens geanonimiseerd beheert en jou de persoonlijke controle geeft over je eigen DNA-profiel. De iGene DNA-testen zijn inmiddels in steeds meer Europese landen verkrijgbaar.



Onze ethische code

Toen de eerste zwangerschapstests beschikbaar kwamen, gingen er veel stemmen op om vrouwen deze tests niet zelfstandig te laten uitvoeren.

Elke nieuwe technologie roept vragen op. Dat geldt ook voor de ontwikkelingen in de DNA-wetenschap. De drie belangrijkste ethische kwesties die rond DNA-analyse spelen, zijn:

Betrouwbaarheid van de resultaten

Alle informatie die wij via het iGene DNA Paspoort verstrekken, is vooraf grondig gescreend, onderzocht en getoetst aan ons wetenschappelijk analysemodel. Om de betrouwbaarheid van de resultaten te waarborgen hanteren wij strenge validatiecriteria.

Informatie ten behoeve van je gezondheid

iGene verstrekt alleen informatie over onderwerpen waar je gezondheidswinst mee kunt behalen. Aandoeningen die je niet kunt helpen voorkomen of genezen worden niet geanalyseerd.

Waarborgen van de anonimiteit

iGene verstrekt de persoonsgegevens van klanten nooit aan derden. Om de privacy van klanten te waarborgen, verwerken wij betaalgegevens en accountgegevens via twee gescheiden systemen, op twee verschillende servers. Nadat wij een nieuwe DNA-sample hebben verwerkt, verwijderen wij de persoonlijke gegevens van de betreffende klant uit zijn of haar account. Ook antwoorden op eventuele online onderzoeken onder klanten worden altijd anoniem verwerkt. Als we de resultaten van dit soort onderzoeken delen met derden, doen we dat bovendien alleen in geaggregeerde (verzamelde) vorm. Datzelfde geldt voor het delen van overige data met derden: ook dat gebeurt uitsluitend in geaggregeerde vorm en volledig geanonimiseerd.

Ervaringen met iGene

Gebruiker (74 jaar) over de iGene DNA-test: “Ik vind het altijd weer spannend wat een update oplevert aan nieuwe informatie!”

Op ons verzoek om persoonlijke ervaringen met onze DNA-test te delen kregen we een uitgebreide reactie van een iGene-gebruiker van 74 jaar, die de test in 2017 bestelde. Omdat ze geen smartphone heeft, ontving en ontvangt ze de bevindingen en updates per mail in pdf.

Wat was de aanleiding om de test aan te schaffen?

“Beroepshalve heb ik altijd een grote interesse gehad in een mogelijke genetische oorzaak of bijdrage aan syndromen, ontwikkelings- en gedragsstoornissen. De ‘nature vs. nurture’ discussie. Verder was het me al veel eerder opgevallen dat ik anders dan verwacht reageerde op medicijnen - genoeg aan een halve dosering, last van een normale dosering.” “Informatie in de media over de bijwerking van medicijnen in relatie tot genen en genmutaties én de kennis over hoe leefstijl en voeding zouden kunnen bijdragen aan een verbetering van gezondheid, maakten me meer dan nieuwsgierig. En omdat ik – vooral met het ouder worden – opmerkte dat ik wat een aantal gezondheidsklachten betreft op mijn moeder begon te lijken, moest ik maar eens op onderzoek uitgaan.”

Hoe kwam u bij iGene terecht?

“Het zal een advertentie zijn geweest die me op het spoor van iGene zette. Ik heb me verdiept in de website en internet verder geraadpleegd, vragen gesteld, waarop iGene me uitgebreid en tot tevredenheid stemmende antwoorden gaf. iGene kwam over als betrouwbare onderzoekspartner – ook door de samenwerking met het Erasmus MC – bij wie de veiligheid van DNA-gegevens gewaarborgd was.”

Wat heeft u zoal over uzelf ontdekt door de iGene DNA-test?

“Er waren geruststellende bevindingen, zoals met betrekking tot Alzheimer en hart- en vaatziekten, gezien de familiale belasting. Daarnaast waren er bevestigingen van wat ik soms al heel lang ‘weet’, maar waarbij de invloed van het CYP2D6- en het

MTHFR-enzym bijvoorbeeld een belangrijke rol blijken te spelen. En ook bevestigingen van wat ik met de nodige inspanning zelf en later met de hulp van een diëtiste heb ontdekt, zoals voedingsintoleranties die konden worden bevestigd dan wel uitgesloten. Het is prettig om te lezen en te begrijpen dat de betreffende enzymwerking hierbij zo’n belangrijke rol speelt. Het paspoort had me veel tijd en energie kunnen besparen!”

“Ook waren er verrassende bevindingen bij de persoonlijke kenmerken. Sommige zijn leuke weetjes, andere heel herkenbaar en sommige ook nuttig om te weten, bijvoorbeeld gevoeligheid voor Sars. En dat alles op een heldere manier en wetenschappelijk onderbouwd. Maar er waren ook wake-up-calls. Behalve dat het zinvol is om te weten voor welke ziekten je – vergeleken met leeftijdgenoten met vergelijkbare afkomst – een normale kans hebt, vormt de kennis van je eigen ziekterisico’s op basis van je genenprofiel dé kans om daar iets mee te doen, middels vergroten van je kennis over ziekte, voeding en leefstijl.”

Houdt u in het dagelijks leven rekening met informatie uit het iGene DNA Paspoort?

“Ik houd dagelijks rekening met de bevindingen uit het paspoort en heb mijn voeding, die al wel heel gezond en vers was, nog verder aangepast. Tot tevredenheid! Ik ben me ook meer gaan verdiepen in mijn ‘meer dan gemiddelde’ ziekterisico’s. Zo stuitte ik op een Australische publicatie uit 2003, die me verder de weg heeft gewezen met aangepaste voedings- en leefstijladviezen, zodat ik reumatoïde artritis nu ‘onder controle’ heb zónder medicatie en mét voeding. Ik hoop dat dat zo kan blijven en zo niet: dan heb ik mijn farmacogenetisch paspoort bij de hand! En ook al gebruik ik nu géén medicijnen, het is goed mijn eigen medicijngevoeligheid te kennen – en te hebben gedeeld met de huisarts. Er hoeft in geval van nood niet geëxperimenteerd te worden!”

Zou u mensen in uw omgeving aanraden om ook een iGene test te doen?

“Absoluut! Voor andere mensen zou de iGene test net zo relevant, inzicht gevend en praktisch toepasbaar kunnen zijn als voor mij. Maar ik zie om me heen toch nog veel koudwatervrees, zoals blijkt uit opmerkingen

als ‘Wat heb je er aan? Wil je weten welke ziekte je straks krijgt? Ik wil helemaal niet weten of ik Alzheimer krijg. Dan moet ik ook anders gaan leven.’”

Hebt u suggesties voor verbeteringen of zijn er nog dingen die u mist in het iGene Paspoort?

“Ja, de verwerking van andere lichaamsvreemde stoffen dan medicijnen, ofwel andere xenobiotica, die we middels voeding, water en lucht binnen krijgen. Wat mij toekomstige toepassingen lijken, zijn gepersonaliseerde voedingsadviezen op basis van je DNA. Met name gericht op de verwerking van xenobiotica in het ons omringende milieu, om te proberen de mogelijk negatieve effecten van lichaamsvreemde stoffen te verminderen. In een apart xenobiotica-paspoort met voedingsadviezen? Of orthomoleculair geschoolde wetenschappers in huis halen? Ik vind het altijd weer spannend wat een update oplevert aan nieuwe informatie!”

Complete results as PDF report



DNA: hoe zit het nou precies?

DNA (desoxyribonucleïnezuur) is de drager van erfelijke informatie, verdeeld over 46 chromosomen. DNA bevindt zich in de kern van onze lichaamscellen.

Chromosomen en genen

In totaal bestaat het DNA van een mens uit 3 miljard bouwstenen, verdeeld over 2 paar van 23 chromosomen. Chromosomen kun je zien als lange strengen DNA waarop zich genen bevinden. Een gen is een specifiek fragment van het DNA dat de informatie bevat om een bepaald eiwit te maken, dat vervolgens weer invloed heeft op een eigenschap of kenmerk. De mens heeft ongeveer 21.000 verschillende genen. Van ieder gen heb je er twee geërfd: één afkomstig van je moeder, en de ander van je vader.

Volgorde van de bouwstenen

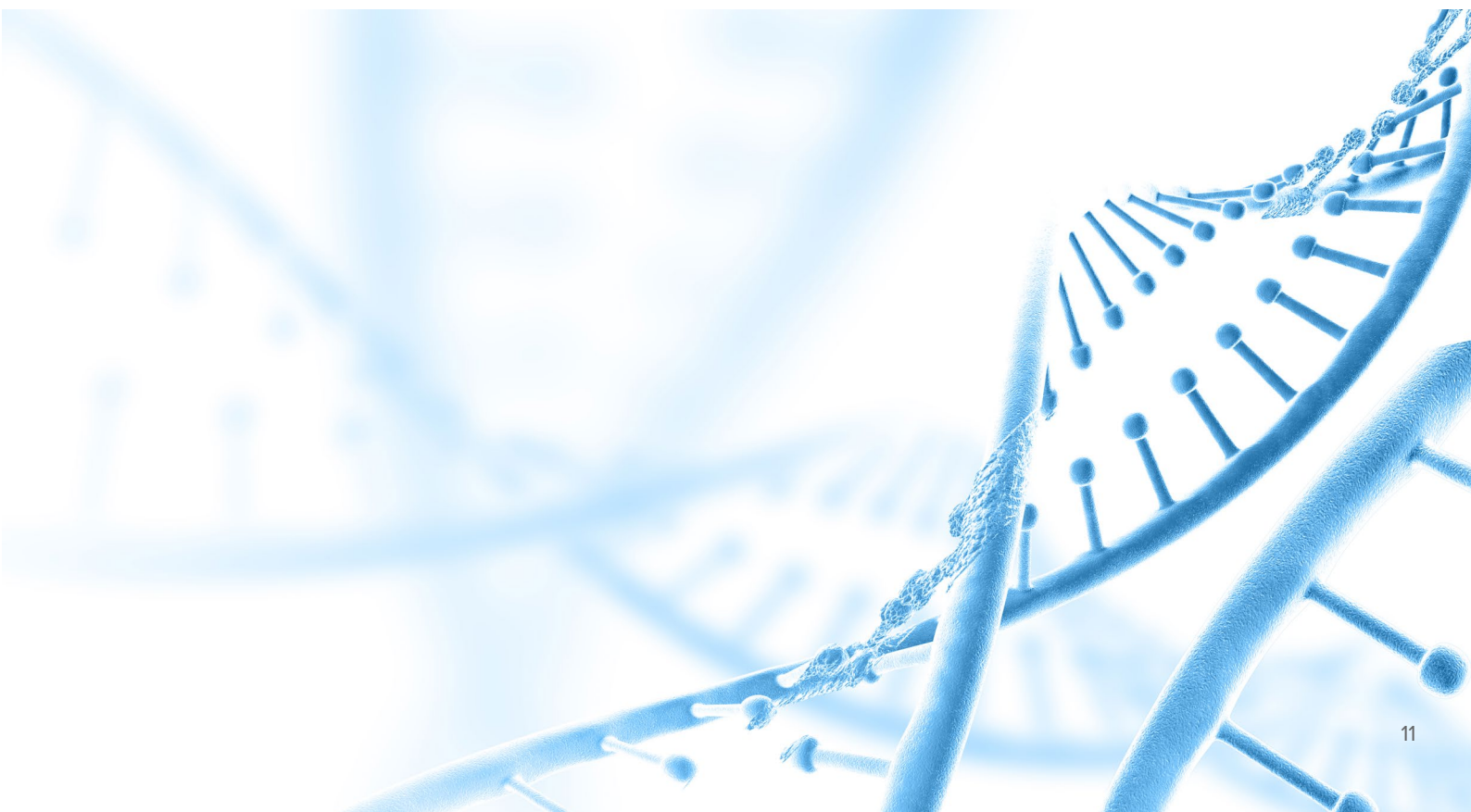
Het DNA is opgebouwd uit vier verschillende bouwstenen (nucleotiden): adenine (A), thymine (T), cytosine (C) en guanine (G). De volgorde waarin deze 3 miljard bouwstenen staan bepaalt jouw unieke DNA.

In ieder mens is de volgorde van de bouwstenen in het DNA voor 99,6% gelijk. Het kleine percentage dat anders is, bepaalt bijvoorbeeld je uiterlijke kenmerken zoals oog-, huid- en haarkleur, maar ook de mogelijke aanleg voor bepaalde ziekten en aandoeningen.

Variaties in het DNA

Veranderingen in de volgorde van de bouwstenen in het DNA heten 'variates' of 'mutaties'. Deze veranderingen, waarmee je wordt geboren, kunnen groot of klein zijn, afhankelijk van het aantal bouwstenen dat erbij betrokken is*. DNA-variates komen relatief vaak voor. Een zeldzame verandering (die voorkomt bij minder dan 1% van de populatie) wordt vaak mutatie genoemd. Door DNA-veranderingen in kaart te brengen, kan de wetenschap onderzoeken wat de eventuele gevolgen van mutaties of variates kunnen zijn.

De meest voorkomende kleinschalige mutaties zijn enkelvoudige bouwsteenveranderingen in het DNA. Deze variates worden SNP's genoemd (single nucleotide polymorphism). Iedereen heeft talloze SNP's, die er samen voor zorgen dat ieder individu uniek is.



Wereldwijd wordt informatie over SNP's verzameld in databases, die openbaar toegankelijk zijn. De meeste van deze kleine genetische mutaties hebben geen of weinig invloed, maar sommige hebben dat wél. Wanneer een SNP bijvoorbeeld belangrijk is voor de codering van een eiwit, kan de functie of effectiviteit van dit eiwit veranderen.

Wetenschappelijk onderzoek en jouw DNA

Uit de hele wereld komen continu onderzoeksresultaten beschikbaar over de relatie tussen onze genen en bepaalde aandoeningen, eigenschappen en kenmerken. Bij iGene brengen we al dit soort onderzoek in kaart.

Als je een iGene DNA-test afneemt, vergelijken we deze onderzoeksresultaten, met behulp van ons wetenschappelijk ontwikkeld analysemodel, met jouw DNA-profiel. Het resultaat: een persoonlijk iGene DNA Paspoort met informatie volgens de huidige stand van de wetenschap.

Sommige kenmerken waarover je informatie krijgt worden door 1 enkel gen bepaald. Zo wordt je aanleg voor hemochromatose (ijzerstapeling) bijvoorbeeld bepaald door het HFE-gen. En voor lactose-intolerantie wordt gekeken naar variaties in het LCT-gen.

De meeste eigenschappen en aandoeningen zijn echter complexer; soms spelen tientallen tot wel honderden verschillende genen een rol. Doordat

deze verschillende genen elkaar ook nog eens beïnvloeden, is het voor de wetenschap soms lastig om de precieze rol van een enkel gen te bestuderen. Daarnaast hebben omgevingsfactoren en leefstijl ook invloed op de activiteit van de genen, wat 'epigenetica' wordt genoemd.

Epigenetica

Naast onomkeerbare veranderingen in de volgorde van de bouwstenen van het DNA (genetica), is er ook onderzoek dat zich richt op erfelijke veranderingen die omkeerbaar zijn. De vertaling van genen naar functionele producten zoals eiwitten is namelijk niet alleen afhankelijk van de DNA-code, maar ook van 'schakelaars' in je lichaam, die genen aan en uit kunnen zetten.

Het vakgebied dat omkeerbare erfelijke veranderingen bestudeert, wordt epigenetica genoemd. Bij epigenetische veranderingen verandert er niets aan de DNA-code zelf; deze omkeerbare veranderingen zijn mede afhankelijk van gedrag, voeding en omgeving. Bij iGene doen we géén onderzoek naar epigenetische veranderingen.

** Mutaties zijn niet alleen aangeboren (geërfd van één van de ouders), maar kunnen gedurende je leven ook spontaan ontstaan of veroorzaakt worden door bijvoorbeeld straling en chemicaliën. Deze mutaties zijn niet erfelijk en ze komen slechts in enkele lichaamscellen voor. iGene kijkt alleen naar aangeboren DNA-varianten en -mutaties.*





DNA en medicijngevoeligheid (farmacogenetica)

Wat is farmacogenetica?

Farmacogenetica is het wetenschappelijk vakgebied dat onderzoek doet naar variaties in het DNA in relatie tot de reactie van een individu op een medicijn.

Genetische variaties, die van nature voorkomen, kunnen ertoe leiden dat medicijnen langzamer of sneller worden verwerkt dan gemiddeld. Dit heeft niet alleen invloed op de effectiviteit van de medicatie, maar kan ook van invloed zijn op de mate en ernst van bijwerkingen.

Verwerking van medicijnen

Bij de verwerking van medicijnen in het lichaam zijn onder andere enzymen, receptoren en transporteiwitten betrokken.

Geneesmiddelen worden in het lichaam grotendeels omgezet door enzymen in de lever. Voor ieder geneesmiddel zijn weer andere enzymen van belang. Daarnaast zijn transporteiwitten (zoals SLCO1B1) en genotyperingen (zoals HLA- en IL28B-typeringen) belangrijk bij de verwerking van medicijnen.

Verwerking van medicijnen is niet bij iedereen hetzelfde

Het vermogen om medicijnen te verwerken verschilt per persoon. Dit komt doordat genetische variaties de werking van enzymen, transporteiwitten en receptoren beïnvloeden. Hierdoor worden medicijnen als amitriptyline of codeïne bijvoorbeeld niet door iedereen even snel omgezet. Toch krijgen mensen over het algemeen eenzelfde startdosering van een medicijn voorgeschreven. Pas als een middel niet aan blijkt te slaan, of als er (veel) bijwerkingen optreden, wordt de dosis aangepast of een ander middel voorgesteld.

Met een farmacogenetisch profiel kun je vooraf al rekening houden met verschillen in enzymactiviteit, en direct voor een effectieve behandeling kiezen.

DNA-varianten en effect op enzymwerking

DNA-varianten kunnen dus leiden tot grote individuele verschillen in medicijngevoeligheid. Deze varianten zijn bovendien niet zeldzaam; bijna iedereen heeft 1 of meerdere DNA-varianten die kunnen zorgen voor een afwijkende reactie op de standaarddosering van veelgebruikte medicijnen.

Als voorbeeld nemen we het enzym CYP2D6, dat betrokken is bij de verwerking (metabolisatie) van ongeveer 20 tot 25% van alle geneesmiddelen. Het CYP2D6-enzym is daarmee één van de belangrijkste leverenzymen. Er zijn veel verschillende DNA-varianten bekend die invloed hebben op de activiteit van het CYP2D6-enzym. Sommige varianten komen relatief vaak voor, andere zijn zeldzaam. De meeste varianten leiden tot een verminderde of sterk verminderde activiteit van het enzym, maar er zijn ook varianten die kunnen zorgen voor een versnelde werking van het enzym.

Nast genetische verschillen kan de activiteit van het CYP2D6-enzym ook worden beïnvloed door leeftijd, leefstijl, voedingsgewoonten en het gebruik van geneesmiddelen.

“Bijna iedereen heeft 1 of meerdere varianten die kunnen leiden tot een afwijkende reactie op de standaarddosering van veelgebruikte medicijnen”



1. Van genotype (DNA-varianten)...

Om tot een farmacogenetisch profiel te komen, brengen we DNA-variaties in kaart van genen die een rol spelen bij de werking van belangrijke (lever) enzymen, transporteiwitten en receptoren. Dit noemen we genotypering.

Bij het vaststellen van een genotype, worden mutaties aangegeven met zogeheten allelen. Elk allel heeft een naam die bestaat uit een ster en een nummer. Een voorbeeld van een CYP2D6 genotype is CYP2D6*1/*4. Omdat iedereen twee versies van een gen heeft (één van je vader, en de ander van je moeder) geeft een genotype de uitkomst van beide allelen. Wanneer er geen varianten in een gen zijn gevonden, wordt dit aangeduid met het *1-allel. Wanneer het genotype CYP2D6 *1/*1 is; betekent dit dat er op beide versies van het gen geen varianten zijn gevonden. In dat geval is er sprake van een normale activiteit.

Vaak is er echter wél sprake van een of meer varianten. Bij Europeanen komen bijvoorbeeld de CYP2D6 varianten *4, *10 en *41 regelmatig voor.

2. ... naar fenotype (verschil in metabolisme)...

De combinatie van de twee gevonden allelen kan vertaald worden naar een effect op de metabole activiteit (fenotype). Elk allel kan een ander effect hebben op de metabole activiteit van het enzym.

De *10, *17 en *41-allelen van CYP2D6 hebben bijvoorbeeld een lagere activiteit dan het *1-allel. Deze varianten leiden tot een verlaagd metabolisme (IM = intermediate metabolism). Een *4-allel is zelfs helemaal inactief: dit wordt een 'poor metabolizer' (PM) genoemd. Een normaal (niet afwijkend) metabolisme wordt NM genoemd (normal metabolizer). Tenslotte kan er sprake zijn van een sterk versneld metabolisme: UM (ultrarapid metabolizer).

Zo heeft ieder gen zijn eigen DNA-varianten en unieke allelen die vertaald kunnen worden naar metabole activiteit. Een *4-allel van CYP2D6 zegt dus niets over de activiteit van een *4 allel van CYP2C19. Ook zijn van het ene gen meer varianten bekend dan van het andere gen. Bij iGene baseren we ons op de meest recente informatie en aanbevelingen van de KNMP (de Koninklijke Nederlandse Maatschappij ter bevordering der Pharmacie) en de DPWG (Royal Dutch Association for the Advancement of Pharmacy - Pharmacogenetics Working Group).

PM = poor metaboliser: sterk verlaagde of afwezige metabole activiteit

IM = intermediate metaboliser: verlaagde metabole activiteit

NM = normal metaboliser: normaal/gemiddelde metabole activiteit

UM = ultrarapid metaboliser: versnelde metabole activiteit

3. ... en dosisaanpassing van medicijnen

Stel dat uit de DNA-analyse blijkt dat je een traag werkend CYP2D6-enzym hebt. In het farmacogenetisch overzicht staat dan bijvoorbeeld: CYP2D6 *4/*11: traag werkend of PM (poor metaboliser). Hoe kan een arts of apotheker deze informatie gebruiken bij het voorschrijven van medicijnen?

Een traag werkend enzym kan verschillende effecten hebben op de dosering, afhankelijk van het type geneesmiddel. Bij inactieve farmaca, zogeheten prodrugs, is eerst een activatie-stap nodig in het lichaam om een biologisch actieve stof te vormen. Een verlaagd metabolisme kan in dit geval leiden tot een vertraagde beschikbaarheid van deze actieve stof en wellicht een verminderde werking van het medicijn. Andere middelen hebben deze activatie-stap niet nodig; een verlaagd metabolisme kan in dat geval juist leiden tot een vertraagde afbraak van de actieve stof en een verlengde beschikbaarheid, met als gevolg een verhoogde kans op bijwerkingen. Ook bij een sneller werkend enzym hangt de dosering af van het type geneesmiddel.

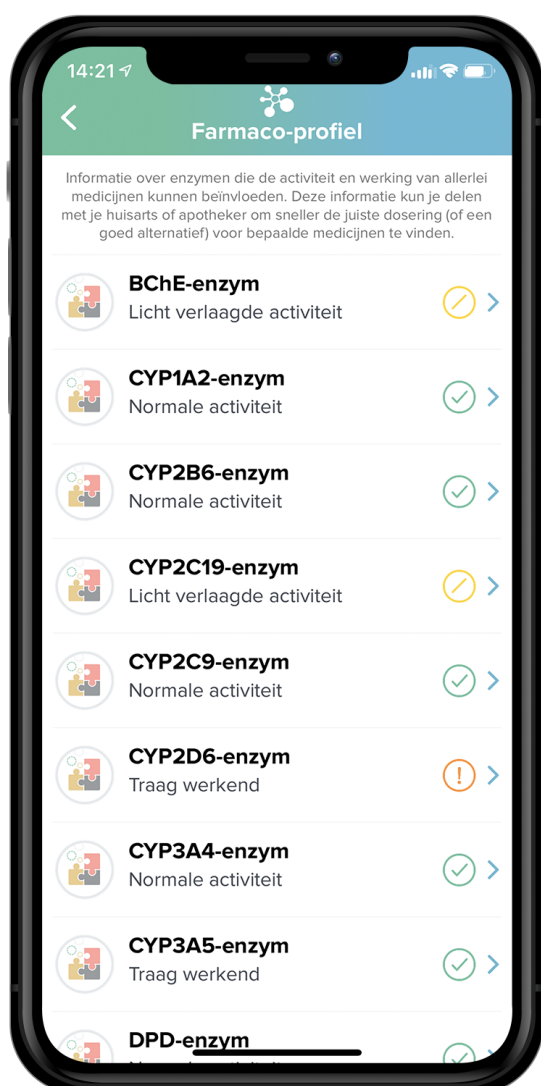
Een arts of apotheker kan op basis van de in kaart gebrachte enzymactiviteit besluiten om de standaarddosering aan te passen of te kiezen voor een ander middel. Ga in ieder geval nooit zelf aan de slag met het aanpassen van de dosering! Daarnaast is het belangrijk om te realiseren dat niet alleen genetische verschillen de activiteit van een enzym beïnvloeden. Ook andere factoren zijn van invloed zoals leeftijd, leefstijl, voedingsgewoonten en het gebruik van geneesmiddelen.

Farmacogenetisch profiel iGene

Met de DNA-analyse van iGene kan een farmacogenetisch profiel worden gemaakt. In je iGene DNA Paspoort worden de resultaten op twee manieren gepresenteerd.

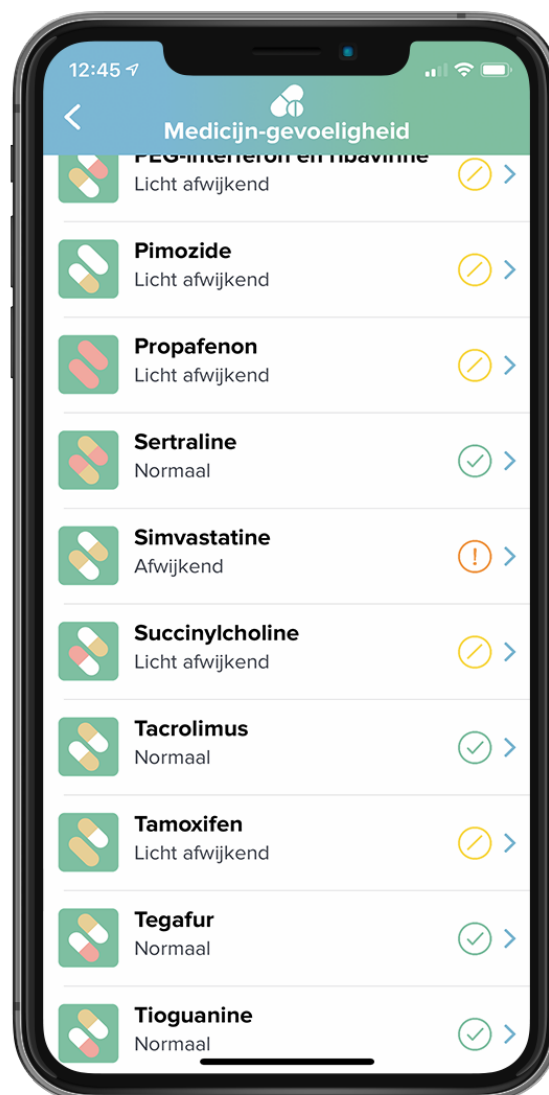
1. Farmaco-profiel

In het iGene farmaco-profiel worden 20 belangrijke enzymen, transporteiwitten en receptoren in kaart gebracht. Per onderdeel zie je welke allelen bij jou zijn gevonden, welk effect eventuele mutaties hebben op het metabolisme, welke varianten zijn getest en welke medicijnen hieraan gerelateerd zijn. Deze informatie kun je eenvoudig delen met je (huis)arts of apotheker. Zij kunnen deze informatie vertalen naar een mogelijke aangepaste behandeling.



2. Medicijngevoeligheid

In deze lijst zie je in één oogopslag op welke medicijnen je mogelijk (over)gevoelig of afwijkend reageert bij een standaarddosering. Er zijn ruim 60 geneesmiddelen in opgenomen waarvoor een actief dosis-beleid wordt geadviseerd, gebaseerd op informatie van het DPWG en CPIC.





DNA en genetische aanleg voor aandoeningen

Vragen over iemands aanleg voor aandoeningen beginnen vaak te spelen zodra een familielid ziek wordt. Zou het in de genen kunnen zitten? Kan ik het ook krijgen? En kan ik iets doen om het risico te verlagen?

Bij iGene houden we ons dagelijks bezig met erfelijkheid en preventie. In dit hoofdstuk gaan we dieper in op de rol van erfelijkheid bij aandoeningen, de verschillende vormen van overerving, welke impact DNA-variaties kunnen hebben en welke aandoeningen iGene wel en niet in kaart brengt.

Ziekten of aandoeningen waarbij erfelijkheid een rol speelt zijn grofweg te verdelen in drie categorieën:

1. Chromosomale afwijkingen
2. Monogenetische aandoeningen
3. Polygenetische- of multifactoriële aandoeningen

Chromosomale afwijkingen

Aandoeningen die worden veroorzaakt door een afwijking in het aantal chromosomen of de vorm van een chromosoom, worden chromosomale afwijkingen genoemd. Een bekend voorbeeld is het syndroom van Down, waarbij een compleet chromosoom teveel aanwezig is van het chromosoompaar 21 (trisomie 21). Het kan ook voorkomen dat een deel van het chromosoom is weggevallen (deletie) of dat er juist een extra stuk is ingevoegd (duplicatie).

De iGene DNA-test brengt geen chromosomale afwijkingen in kaart

Monogenetische aandoeningen

Bij monogenetische aandoeningen wordt de ziekte veroorzaakt door één of twee DNA-mutaties in een specifiek gen. Soms is één enkele mutatie al verantwoordelijk voor de ontwikkeling van een ziekte. Dit noemen we een 'autosomaal dominante aandoening'. In dit geval leidt die ene mutatie, die je of van je vader, of van je moeder hebt overgeërfd, tot een defect gen (de desbetreffende ouder zal dezelfde aandoening ook hebben). Ook is de kans dan 50% dat

je deze mutatie doorgeeft aan je kind. Een voorbeeld van een autosomaal dominante aandoening is de ziekte van Huntington.

Bij een 'autosomaal recessieve aandoening' is er sprake van twee defecte genen. Beide ouders zijn dan 'drager' van een defect gen, die in 'enkelfout' geen ziekteverschijnselen veroorzaakt. Wanneer beide ouders dit defecte gen doorgeven, zal het kind deze aandoening echter wel ontwikkelen. Taaislijmziekte (cystic fibrosis) en de meeste stofwisselingsziekten zijn hier voorbeelden van.

Het is ook mogelijk dat een mutatie spontaan ontstaat. Dit gebeurt bij de bevruchting van een eikel met een zaadcel. Op dat moment zou diegene de eerste in de familie zijn die een mutatie van een bepaald gen heeft. Deze mutatie kan vervolgens ook doorgegeven worden aan zijn of haar kinderen.

In bovenstaande gevallen is de erfelijke component bepalend. Meestal wordt de aandoening bij de geboorte vastgesteld, of anders op relatief jonge leeftijd. Monogenetische aandoeningen komen over het algemeen niet vaak voor.

De iGene DNA-test brengt geen monogenetische aandoeningen in kaart

Polygenetische- of multifactoriële aandoeningen

Verreweg de meeste veel voorkomende aandoeningen worden veroorzaakt door een samenspel van verschillende factoren. Zo spelen genetische componenten een rol - waarbij niet één, maar meerdere genen van invloed kunnen zijn - maar is de rol van DNA niet allesbepalend. Ook omgevingsfactoren en leefstijl beïnvloeden de ontwikkeling van deze aandoeningen, waardoor het multifactoriële ziektes worden genoemd.

Bekende voorbeelden zijn hart- en vaatziekten, diabetes en verschillende soorten kanker. Deze aandoeningen komen vaak op (relatief) latere leeftijd tot uiting.

Doordat de genetische risico's bij polygenetische aandoeningen over het algemeen niet allesbepalend zijn (andere factoren bepalen mede het risico), zijn dit geen puur erfelijke aandoeningen.

Overigens zijn er uitzonderingen, waarbij er binnen een polygenetische- of multifactoriële aandoening wél sprake kan zijn van een grotere erfelijke component, in de vorm een 'hoog-risicogen'. Daar gaan we in het volgende hoofdstuk verder op in.

De DNA-analyse van iGene brengt de genetische componenten in kaart die een rol spelen bij verschillende polygenetische aandoeningen

Verskil in hoog-, middelhoog-, en laag-risicogenen

Veranderingen in het DNA die het risico op polygenetische aandoeningen beïnvloeden, hebben niet allemaal een even grote impact op het ziekterisico. De impact van de verschillende DNA-varianten kunnen we indelen in hoog-, middelhoog-, en laag-risicogenen.

De genetische invloed van polygenetische aandoeningen wordt veelal bepaald door een optelsom van verschillende DNA-varianten in meerdere genen. Deze varianten komen relatief vaak voor en hebben individueel een kleine invloed op het totale risico; dit zijn zogenoemde 'laag-risicogenen'. Gezamenlijk kunnen deze varianten echter bijdragen aan sterk variërende risico's: van licht tot sterk

verhoogde (of verlaagde) kansen. Door de optelsom van deze laag-risicogenen als geheel te bekijken, kan het genetische risico per aandoening over het algemeen goed in kaart worden gebracht.

Voor een aantal aandoeningen zijn ook zogenoemde 'hoog-risicogenen' bekend. Een mutatie in zo'n hoog-risicogen heeft een grote impact op het ziekterisico. Hoewel deze mutaties over het algemeen zeldzaam zijn, worden ze meestal vastgesteld in families waar een specifieke aandoening vaker voorkomt op relatief jonge leeftijd. Er is dan sprake van een erfelijke variant van de aandoening.

Erfelijke varianten binnen veel voorkomende aandoeningen

Bekende voorbeelden van hoog-risicogenen zijn de genen BRCA1, BRCA2 en PALB2 bij erfelijke borstkanker. Iedereen heeft deze genen, maar bij een mutatie die leidt tot een minder functionerend of inactief gen, stijgt het risico op kanker sterk. Ook voor erfelijke varianten van hart- en vaatziekten (o.a hypercholesterolemie) en darmkanker (Lynch-syndroom) zijn hoog-risicogenen bekend.

Let op: heb je het vermoeden dat er binnen jouw familie sprake is van een erfelijke variant van een aandoening? Dan adviseren we je om eerst in gesprek te gaan met je huisarts, en te vragen of je in aanmerking komt voor een erfelijkheidsonderzoek bij een klinisch geneticus. Zij zijn gespecialiseerd in genetisch onderzoek naar deze zeldzame DNA-varianten.

DNA-variant	Frequentie	Impact
Laag-risicogen	Veel voorkomend, iedereen heeft meerdere van dit type DNA-varianten	Over het algemeen licht verlaagde of verhoogde risico's. Maar de optelsom kan wel degelijk een aanzienlijke verhoogd risico opleveren
Middelhoog-risicogen	Gemiddeld bij 1-2% van de bevolking	Aanzienlijk, risico's lopen op tot (sterk) verhoogd
Hoog-risicogen	Zeldzaam, minder dan 0,5% van de bevolking	Groot, aandoening komt waarschijnlijk vaker voor in de familie

Hoe brengt iGene genetische risico's in kaart?

Genetische risicoscores

Over de relatie tussen genen en aandoeningen wordt veelvuldig gepubliceerd in wetenschappelijke tijdschriften. Deze studies (die publiek toegankelijk zijn) gebruiken we om te ontdekken of er een verband is tussen een aandoening en een bepaalde DNA-marker (SNP).

Hiervoor importeren we de resultaten van relevante studies per aandoening in een eigen database. Op grond van alle wetenschappelijke bevindingen selecteren we (per etniciteit) alleen die SNP's waarover een duidelijke consensus bestaat. Per aandoening gaat het om gemiddeld 10 SNP's; de keuze verschilt per etniciteit.

Wetenschappelijk analysemodel

De selectie van SNP's vormt de kern van ons wetenschappelijk analysemodel. Daarom vindt deze selectie plaats op basis van strenge criteria:

1. Is er volgens wetenschappelijk onderzoek een sterk of zeer sterk verband aangetoond?
2. Is de relatie door meerdere onderzoekers aangetoond en spreken onderzoeken elkaar niet tegen?
3. Zijn de studies nog actueel en relevant?

Kortom: alleen als resultaten significant en relevant zijn én een eenduidig beeld opleveren, gebruiken we die voor het iGene DNA Paspoort.

Lifetime risk & persoonlijk risico

Om tot een persoonlijke risicoscore te komen, is het belangrijk om eerst in kaart te brengen wat normaal gesproken de gemiddelde kans is om gedurende je leven een bepaalde aandoening te krijgen. Dit noemen we 'lifetime risk': de gemiddelde kans, die onder meer afhankelijk is van leeftijd, geslacht en etniciteit.

Het lifetime risk wordt berekend met behulp van incidentiecijfers en algemene sterftecijfers uit publiek toegankelijke bronnen (onder meer CBS).

Als gevolg van DNA-variaties kunnen jouw persoonlijke risico's afwijken van de gemiddelde kansen. Per aandoening kunnen we op basis van de geselecteerde SNP's uitspraken doen over een al dan

niet verhoogd of verlaagd risico. In combinatie met het gemiddelde lifetime risk (op basis van geslacht, leeftijd en etniciteit) resulteert dit in een persoonlijk risico: jouw kans op basis van onze analyse van jouw DNA (afbeelding + uitleg van een app screenshot, zoals deze afbeelding als voorbeeld?)

Doorlopend nieuw onderzoek

Er wordt voortdurend onderzoek gedaan naar de invloed van genen op aandoeningen. Bij iGene houden we nieuwe publicaties nauwlettend in de gaten en werken we de profielen automatisch bij zodra er nieuwe informatie is. Zodra er updates plaatsvinden, laten we dit weten door middel van een bericht via de app.

Welke aandoeningen brengt iGene in kaart?

iGene geeft alleen informatie over aandoeningen waarbij het in preventief opzicht zinvol is om iets te weten over je persoonlijke aanleg. Bijvoorbeeld omdat je met leefstijlaanpassingen, of door alert te zijn in vroegopsporing, zelf een bijdrage kunt leveren aan het voorkomen ervan.

Het gaat om aandoeningen waarbij genetische aanleg een rol speelt, maar waarbij ook andere factoren invloed hebben op de eventuele ontwikkeling ervan. Blijkt dat je genetische aanleg hebt voor een bepaalde aandoening? Dan ontvang je gerichte preventie-informatie. Je ziet meteen op welke fronten voor jou de meeste winst te behalen valt, zodat je makkelijk prioriteiten kunt stellen.

De volgende aandoeningen zijn opgenomen in het iGene DNA Paspoort:

1. Alzheimer
2. Beroerte
3. Borstkanker
4. Botontkalking
5. Darmkanker
6. Diabetes type 2
7. Eierstokkanker
8. Hart- en vaatziekten
9. Leverkanker
10. Longkanker
11. Maagkanker
12. Macula-degeneratie
13. Parkinson
14. Prostaatkanker
15. Reuma
16. Slokdarmkanker

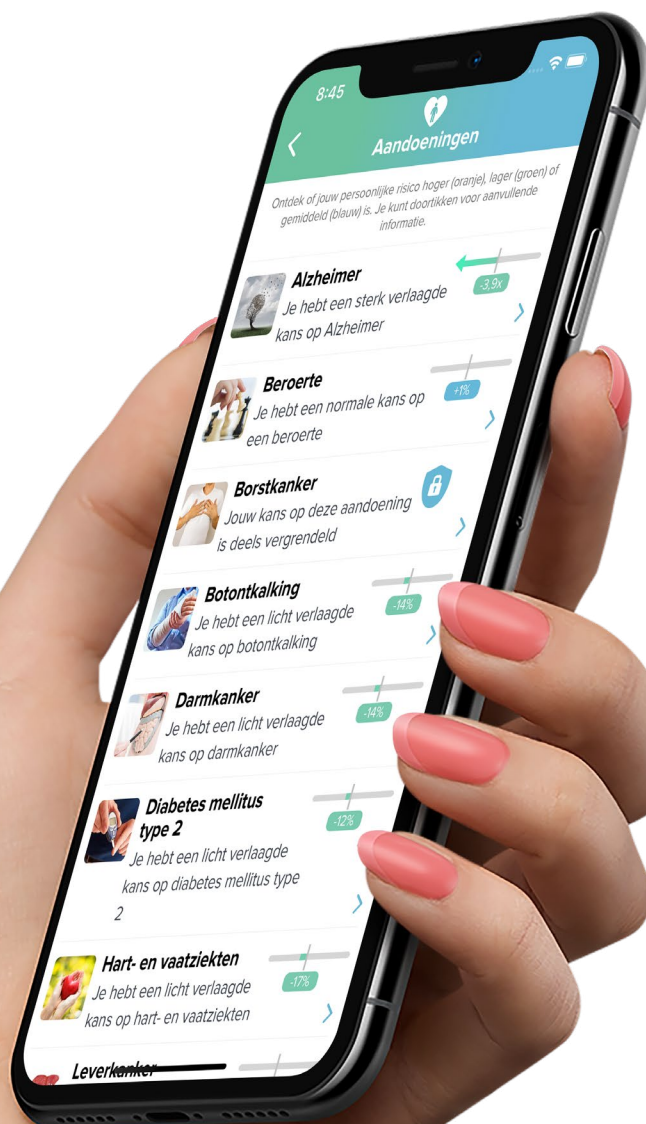
Uitgebreide informatie

Over iedere aandoening vind je uitgebreide informatie in je iGene DNA Paspoort. De uitspraak die iGene doet over de genetische aanleg voor deze aandoeningen, is gebaseerd op het hiervoor beschreven wetenschappelijk analysemodel; op SNP's waarvan uit onderzoek is gebleken dat ze gerelateerd zijn aan een verhoogd of verlaagd risico op de aandoening.

In de resultaten worden overigens alleen de 3 SNP's met de meeste impact op jouw persoonlijke risico getoond. De andere SNP's zijn wel meegenomen in de berekening, maar niet zichtbaar in de app.

Gerichte preventie-adviezen

Bij elke aandoening vind je een overzicht met leefstijladvies en tips die deze aandoening kunnen helpen voorkomen. Op je eigen genen heb je immers geen invloed, maar je leefstijl kun je wel aanpassen om de kans op een bepaalde aandoening te verkleinen.



Naar welke genen kijken we?

Hieronder lichten we kort toe welke genen iGene bestudeert in relatie tot welke aandoeningen.

Alzheimer (en het 'slotje' in de iGene app)

Van een aantal DNA-variaties (SNP's) is bekend dat ze sterk gerelateerd zijn aan late-onset Alzheimer. Volgens de huidige inzichten hebben variaties op het zogeheten ApoE-gen de grootste impact. Het ApoE-gen codeert voor apolipoproteïne E; een bloedeiwit dat betrokken is bij het transport van vetten door het lichaam.

Ongeveer driekwart van de mensen heeft een gunstige variant van dit gen en op basis daarvan een beduidend lagere kans op Alzheimer (2 tot 3 maal zo laag). Alle andere mensen (zo'n 25%) zijn drager van één of zelfs twee ongunstige varianten.

Mensen die drager zijn van één ongunstige variant (23%) hebben 1,5 maal zoveel kans op Alzheimer. Mensen die drager zijn van twee ongunstige varianten (2%) hebben 5 maal zo veel kans op de ziekte.

Naast mutaties op het ApoE-gen zijn er nog andere mutaties waarvan bekend is dat ze gerelateerd zijn aan Alzheimer, bijvoorbeeld op de genen TOMM40 en TREM2. Mutaties op het TOMM40-gen komen vaak voor in combinatie met mutaties op het ApoE-gen en deze mutaties lijken gerelateerd te zijn aan de leeftijd waarop Alzheimer zich openbaart. Mutaties op het TREM2-gen komen niet zo veel voor; de impact hiervan op de totale bevolking is daardoor minder groot.

Naast bovengenoemde mutaties spelen ook meerdere vaak voorkomende DNA-variaties een rol. Ieder hebben ze vaak slechts kleine effecten, maar de optelsom van deze mutaties (veelal in laag-risico-genen) leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op Alzheimer.

'Slotje'

De informatie over jouw risico op Alzheimer wordt in eerste instantie vergrendeld opgeleverd. Om deze informatie te kunnen bekijken, moet je een 'slotje' in de iGene app ontgrendelen.

De reden voor deze procedure: van het ApoE-gen zijn verschillende varianten bekend die een grote invloed

hebben op het persoonlijke risico. De sterk verhoogde risico-variant ApoE E4 komt bovendien behoorlijk vaak voor: 23% van de bevolking heeft 1 variant, en 2% heeft er 2.

Daarnaast is het de vraag in hoeverre de ziekte van Alzheimer met leefstijl te voorkomen is. Daarom wil iGene mensen bewust laten kiezen om deze risico's al dan niet te bekijken. In de iGene app wordt de motivatie voor het vergrendelen én de procedure voor het ontgrendelen verder toegelicht.

Let op: bij sommige mensen is er sprake van een specifieke erfelijke variant waardoor Alzheimer op jongere leeftijd (<50 jaar) kan optreden. Deze variant wordt Early Onset Alzheimer's Disease genoemd. Er is dan sprake van een zeldzame mutatie in een van de volgende genen: PSEN1, PSEN2 en APP. Wanneer je het vermoeden hebt dat deze variant in jouw familie voorkomt, adviseren we je om dit te laten onderzoeken bij een klinisch geneticus. De iGene DNA-test is niet geschikt om de Early Onset variant van Alzheimer in kaart te brengen.

Beroerte

Van een aantal DNA-variaties (SNP's) is bekend dat ze gerelateerd zijn aan een beroerte. Relatief vaak zijn hierbij genen betrokken die met de bloedstolling te maken hebben. In Europa is de meest voorkomende mutatie een specifieke mutatie in het F5-gen (factor V Leiden). Ook een specifieke mutatie in het F2-gen komt regelmatig voor (G20210A).

Naast deze mutaties, die in de homozygote vorm een aanzienlijk grotere kans geven op een beroerte, zijn er nog mutaties die een minder grote impact hebben. Voorbeelden zijn mutaties in de genen ACE, NOS3 en ApoE. Een optelsom van dit soort mutaties leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op een beroerte.

Borstkanker

In ruim 90% van alle borstkankergevallen spelen meerdere vaak voorkomende DNA-variaties een rol. Ieder hebben ze vaak slechts kleine effecten, maar de optelsom van deze variaties (in laag-risicogenen) leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op borstkanker.

Daarnaast zijn er DNA-variaties bekend in middel-hoog-risicogenen die minder vaak voorkomen dan bovengenoemde variaties; ze hebben echter wel een groter effect op borstkanker. Een voorbeeld hiervan is een specifieke mutatie (c.1100del-C) in het CHEK2 gen. Deze mutatie komt in West-Europa relatief vaak voor (ongeveer 1%) en kan het risico op borstkanker aanzienlijk verhogen.

Bij ongeveer 5 tot 10% van alle borstkankergevallen is sprake van een erfelijke aanleg door een mutatie in een zogenoemd hoogrisicogen, zoals BRCA1, BRCA2 of PALB2. Deze genen functioneren als tumorsuppressorgen: ze helpen beschadigd DNA te herstellen of zorgen voor het opruimen van cellen waarbij DNA niet goed gerepareerd kan worden. Wanneer hier een mutatie in optreedt, neemt het risico op borst-, eierstok- en prostaatkanker aanzienlijk toe.

iGene onderzoekt en rapporteert geen mutaties in deze genen. Ga bij een vermoeden van een mutatie op een hoog-risicogen altijd eerst in gesprek met de huisarts, om te overleggen of je in aanmerking komt voor specialistisch onderzoek door een klinisch geneticus.

Botontkalking

Naast leefstijl en omgevingsfactoren kunnen ook aangeboren DNA-variaties een rol spelen bij het ontstaan van botontkalking. Genetische risicofactoren voor botontkalking zijn onder meer variaties in het VDR-gen (vitamine D receptor), COL1A1-gen en het LRP5-gen. Deze genen zijn betrokken bij de regulatie van de botmineraaldichtheid; dit is een maat voor de hoeveelheid calcium en andere mineralen in het bot.

Het effect van een afzonderlijke variatie in deze genen is meestal klein, maar een optelsom van variaties kan toch tot een aanzienlijk veranderde kans op botontkalking leiden. Bij iGene nemen we alleen SNP's mee in de risicoberekening waarvan duidelijk bewezen is dat ze de kans op botontkalking beïnvloeden.

Darmkanker

In 90-95% van alle darmkankergevallen spelen meerdere vaak voorkomende DNA-variaties een rol. Ieder hebben ze vaak slechts kleine effecten, maar de optelsom van deze variaties (veelal in laag-risicogenen) leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op darmkanker.

Daarnaast zijn er DNA-variaties bekend (in middel-hoog-risicogenen) die minder vaak voorkomen, maar

een groter effect hebben op darmkanker. Voorbeelden hiervan zijn mutaties in het CHEK2-gen; dit is een tumor suppressor gen. Een mutatie die relatief vaak voorkomt bij Noord-Europeanen is c.1100del-C. Het risico op darmkanker wordt hierdoor aanzienlijk verhoogd. Ook een andere mutatie in het CHEK2-gen (rs17879961) geeft een ruim 1,5 keer hoger risico op darmkanker.

Hoog-risicogenen en darmkanker: niet in het iGene DNA Paspoort

In ongeveer 5% van alle darmkankergevallen is er sprake van een relatief zeldzame mutatie in een hoog-risicogen. Bekende hoog-risicogenen zijn MUTYH, APC, TP53, MLH1, MSH2 en MSH6. Al deze genen zijn betrokken bij het repareren van beschadigd DNA en het opruimen van niet te repareren DNA en worden ook wel tumor suppressor genen genoemd.

Bij iGene doen we geen uitspraak over mutaties in het MLH1, MSH2, MSH6 en TP53-gen. Zijn er, op basis van familiegeschiedenis, aanwijzingen voor een dergelijke mutatie, dan is het verstandig contact op te nemen met de huisarts. Deze kan, indien nodig, doorverwijzen naar een klinisch geneticus.

Diabetes type 2

Naast leefstijl kunnen ook aangeboren DNA-variaties een rol spelen bij het ontstaan van diabetes type 2. Genetische risicofactoren voor diabetes type 2 zijn onder meer variaties in de genen PPARG, GCK, HHEX, CDKAL1, TCF7L2, KCNQ1, KCNJ11, SLC30A8. Het effect van een afzonderlijke variatie in deze genen is meestal klein, maar een optelsom van variaties kan toch tot een aanzienlijk veranderde kans op diabetes type 2 leiden.

Bij iGene nemen we alleen SNP's mee in de risicoberekening waarvan duidelijk bewezen is dat ze de kans op diabetes type 2 beïnvloeden.

Eierstokkanker

In 90 tot 95% van alle eierstokkankergevallen spelen meerdere vaak voorkomende DNA-variaties een rol. Ieder hebben ze vaak slechts kleine effecten, maar de optelsom van deze mutaties (veelal in laag-risicogenen) leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op eierstokkanker.

Daarnaast zijn er DNA-variaties bekend (in middel-hoog-risicogenen) die minder vaak voorkomen, maar een groter effect hebben op eierstokkanker. Een voorbeeld hiervan zijn mutaties op het RAD51-gen. Dit gen maakt een eiwit dat betrokken is bij het repareren van beschadigd DNA.

Bij ongeveer 5 tot 10% van alle eierstokkankergevallen is sprake van een erfelijke aanleg door een mutatie in een zogenoemd hoogrisicogen, zoals BRCA1, BRCA2 of PALB2. Deze genen functioneren als tumorsuppressorgen: ze helpen beschadigd DNA te herstellen of zorgen voor het opruimen van cellen waarbij DNA niet goed gerepareerd kan worden. Wanneer hier een mutatie in optreedt, neemt het risico op borst-, eierstok- en prostaatkanker aanzienlijk toe.

iGene onderzoekt en rapporteert geen mutaties in deze genen. Ga bij een vermoeden van een mutatie op een hoog-risicogen altijd eerst in gesprek met de huisarts om te overleggen of specialistisch onderzoek door een klinisch geneticus kan worden uitgevoerd.

Meer hierover in hoofdstuk: Het verschil tussen de iGene DNA-test en een Klinisch genetische DNA-test.

Hart- en vaatziekten

Naast leefstijl en omgevingsfactoren kunnen ook aangeboren DNA-variaties een rol spelen bij het ontstaan van coronaire hartziekten, oftewel hart- en vaatziekten. Relatief vaak zijn hierbij genen betrokken die met de bloedstolling of vetstofwisseling te maken hebben, zoals de genen APOE, APOA5 en NOS3. Het effect van een afzonderlijke mutatie is meestal klein, maar de optelsom van deze mutaties kan toch tot aanzienlijk veranderde kansen op coronaire hartziekten leiden.

Naast deze mutaties zijn er nog een aantal genen die gerelateerd zijn aan coronaire hartziekten, zoals CDKN2A en ACE. De lijst van onderzochte en betrokken genen is lang, maar de impact van afzonderlijke mutaties is veelal beperkt.

Bij sommige mensen is er sprake van een erfelijke variant, waardoor hart- en vaatziekten op jongere leeftijd kunnen optreden en vaker in de familie voorkomen. De belangrijkste erfelijke component is familiäre hypercholesterolaemie (FH), die wordt veroorzaakt door een mutatie in een van deze genen: LDLR, PCSK9, APOB.

Bij iGene nemen we alleen SNPs mee in de risicoberekening waarvan duidelijk bewezen is dat ze de kans op coronaire hartziekten beïnvloeden.

Let op: Naast FH zijn er andere zeldzame erfelijke hartziekten bekend. Wanneer er sprake is van een erfelijke hartziekte in jouw familie, adviseren we je om dit nader te laten onderzoeken bij een klinisch geneticus. De iGene DNA-test is niet geschikt om deze zeldzame hartaandoeningen in kaart te brengen.

Leverkanker

Belangrijke rol voor niet-genetische factoren

De meeste mensen die leverkanker krijgen, lijden eerst aan levercirrose (het ontstaan van littekenweefsel in de lever). Mogelijke oorzaken van levercirrose zijn een chronische hepatitis-B of hepatitis-C-infectie, langdurig alcoholmisbruik, bepaalde leveraandoeningen (zoals hemochromatose) en leververvetting (al dan niet in combinatie met een ontsteking).

Beperkte rol voor genetische factoren

Naast leefstijl en omgevingsfactoren kunnen ook aangeboren DNA-variaties een rol spelen bij het ontstaan van leverkanker. De rol van deze DNA-variaties lijkt echter niet heel groot. In de meeste leverkankergevallen waarbij aangeboren DNA-variaties een rol spelen, betreft het meerdere vaak voorkomende DNA-variaties. Ieder hebben ze vaak slechts kleine effecten, maar de optelsom van deze variaties (veelal in laag-risicogenen) leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op leverkanker.

In een klein deel van alle leverkankergevallen is er sprake van een zeldzame mutatie in een hoog-risicogen. Zo kunnen er mutaties optreden in zogeheten proto-oncogenen. Dit zijn genen die een regulerende rol vervullen bij celgroei, cel-differentiatie, het doorgeven van signalen en geprogrammeerde celdood. Mutaties in dit soort genen kunnen leiden tot het ontstaan en de groei van verschillende soorten tumoren.

Naast mutaties in proto-oncogenen kunnen er ook mutaties ontstaan in zogeheten tumor suppressor genen. Deze genen zijn betrokken bij het repareren van beschadigd DNA en het opruimen van niet te repareren DNA. Mutaties in deze hoog-risicogenen zijn niet specifiek en zeldzaam bij leverkanker. Bij iGene doen we op dit moment geen uitspraak over mutaties in deze hoog-risicogenen.

Als dit soort mutaties toch voorkomen, is er naar alle waarschijnlijkheid sprake van kanker op jonge leeftijd in de familie. Is hiervan ook binnen jouw familie sprake? Dan is het wellicht verstandig om een gesprek

met de huisarts te plannen. Die zal een inschatting maken of je in aanmerking komt voor een erfelijkheidsonderzoek bij een klinisch geneticus.

Longkanker

Belangrijke rol voor niet-genetische factoren

De meerderheid (ongeveer 85%) van de mensen die longkanker krijgt, rookt of heeft gerookt. Naast roken zijn er nog andere risicofactoren voor longkanker zoals blootstelling aan bepaalde stoffen (asbest, radon, chroom). Als er in opeenvolgende generaties binnen een familie vaak longkanker voorkomt, hoeft dit niet te betekenen dat er een erfelijke component aanwezig is. Vaak is er eerder sprake van dezelfde kankerbevorderende leefgewoonten, zoals roken.

Beperkte rol voor genetische factoren

Naast leefstijl en omgevingsfactoren kunnen ook aangeboren DNA-variaties een rol spelen bij het ontstaan van longkanker. De rol van deze DNA-variaties lijkt echter niet heel groot.

In de meeste longkankergevallen waarbij aangeboren DNA-variaties een rol spelen, betreft het meerdere vaak voorkomende DNA-variaties. De DNA-variaties die iGene in relatie tot longkanker in kaart brengt, hebben individueel gezien vaak een klein effect. De optelsom van deze variaties (veelal in laag-risicogenen) leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op longkanker. Hierbij kan het ook gaan om DNA-variaties in genen die gerelateerd zijn aan gevoeligheid voor nicotineverslaving.

Hoog-risicogenen en longkanker: niet in het iGene DNA Paspoort

In een klein deel van alle longkankergevallen is er sprake van een zeldzame mutatie in een hoog-risicogen. Zo kunnen er mutaties optreden in zogeheten proto-oncogenen. Dit zijn genen die een regulerende rol vervullen bij celgroei, cel-differentiatie, het doorgeven van signalen en geprogrammeerde celdood. Mutaties in dit soort genen kunnen leiden tot het ontstaan en de groei van verschillende soorten tumoren. Naast mutaties in proto-oncogenen kunnen er ook mutaties ontstaan in zogeheten tumor-suppressor genen. Deze genen zijn betrokken bij het repareren van beschadigd DNA en het opruimen van niet te repareren DNA. Mutaties in deze hoog-risicogenen zijn niet specifiek en zeldzaam bij longkanker. Bij iGene doen we op dit moment geen uitspraak over mutaties in deze hoog-risicogenen.

Als dit soort mutaties toch voorkomen, is er naar alle waarschijnlijkheid sprake van kanker op jonge leeftijd in de familie. Is hiervan ook binnen jouw familie sprake? Dan is het wellicht verstandig om een gesprek

met de huisarts te plannen. Die zal een inschatting maken of je in aanmerking komt voor een erfelijkheidsonderzoek bij een klinisch geneticus.

Maagkanker

De meeste mensen die maagkanker krijgen (90-95%), krijgen het intestinale type maagkanker. In de loop van de jaren is het aantal mensen met dit type maagkanker afgenomen, mede door een afname in het aantal infecties met de bacterie *Helicobacter pylori*. Dit is een sterke aanwijzing dat niet-genetische factoren een belangrijke rol spelen bij dit type maagkanker. Ook roken, alcohol en voeding (gezouten en gerookte voedingsmiddelen, weinig groente en fruit) zijn risicofactoren voor intestinale maagkanker.

Bij het diffuse type maagkanker, dat veel minder voorkomt, zijn leefstijl- en omgevingsfactoren veel minder belangrijk en spelen genetische factoren de belangrijkste rol.

Genetische factoren bij het intestinale type maagkanker

Naast leefstijl en omgevingsfactoren kunnen ook aangeboren DNA-variaties een rol spelen bij het ontstaan van intestinale maagkanker. De rol van deze DNA-variaties lijkt echter niet heel groot.

In de meeste intestinale maagkankergevallen waarbij aangeboren DNA-variaties een rol spelen, betreft het meerdere vaak voorkomende DNA-variaties. Deze DNA-variaties die iGene in relatie tot maagkanker in kaart brengt, hebben individueel gezien vaak een klein effect. De optelsom van deze variaties (veelal in laag-risicogenen) leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op maagkanker.

Genetische factoren bij het diffuse type maagkanker en het Lynch-syndroom

In ongeveer 5% van alle maagkankergevallen is er sprake van een relatief zeldzame mutatie in een hoog-risicogen. Bekende hoog-risicogenen zijn CDH1, APC, TP53, MLH1, MSH2 en MSH6. Deze genen zijn alle betrokken bij het repareren van beschadigd DNA en het opruimen van niet te repareren DNA en worden ook wel tumor suppressor genen genoemd.

Bij een aanzienlijk deel van de erfelijke maagkankergevallen is sprake van het diffuse type maagkanker. In relatief veel van deze gevallen speelt het CDH1-gen hierbij een rol; bij ruim 30% van de families met een erfelijke diffuse maagkanker is er sprake van een mutatie in dit gen. Het CDH1-gen codeert voor een eiwit (E-cadherine) dat niet alleen betrokken is bij het reguleren van ongecontroleerde celgroei, maar ook bij de binding tussen zogeheten epitheelcellen. Deze cellen komen onder andere voor

in de maagwand en de melkklieren in de borst. Als er inderdaad een mutatie is in het CDH1-gen, is de kans om in de loop van je leven maagkanker te krijgen wel 80%. Ook is de kans op borstkanker bij vrouwen dan aanzienlijk verhoogd (ongeveer 60%).

Hoog-risicogenen en maagkanker: niet in het iGene DNA Paspoort

Bij een klein deel van alle maagkankergevallen is sprake van het Lynch-syndroom. Hierbij is de kans op verschillende vormen van kanker verhoogd, vooral darmkanker en baarmoederhalskanker. Ook is er een licht verhoogde kans op andere vormen van kanker, zoals maagkanker. Bij het Lynch-syndroom ontwikkelt zich kanker op jonge leeftijd, vaak voor het 50e levensjaar. Er zijn een aantal tumor suppressor genen bekend die gerelateerd zijn aan het Lynch-syndroom, namelijk MLH1, MSH2 en MSH6. Als er een mutatie aanwezig is in een van deze genen, dan is de kans op maagkanker vele malen groter dan gemiddeld.

Ook zijn er maagkankergevallen bekend waarbij andere aandoeningen betrokken zijn, zoals familiale adenomateuze polyposis (FAP) en het Li-Fraumeni syndroom. Deze aandoeningen geven naast een beduidend hogere kans op darmkanker, ook een licht verhoogde kans op maagkanker. Betrokken genen zijn respectievelijk het APC-gen en het TP53-gen.

Bij iGene doen we op dit moment geen uitspraak over mutaties in het CDH1, MLH1, MSH2, MSH6, TP53 en APC-gen. Zijn er op basis van jouw familiegeschiedenis aanwijzingen voor een dergelijke mutatie? Dan is het verstandig contact op te nemen met de huisarts. Die kan, indien nodig, doorverwijzen naar een klinisch geneticus.

Macula-degeneratie

Van een aantal genen is bekend dat ze sterk gerelateerd zijn aan macula-degeneratie. DNA-variaties op het ARMS2-gen (en daaraan gerelateerd het nabijgelegen HTRA1-gen) gelden als de sterkste genetische risicofactor voor macula-degeneratie. Het ARMS2-gen (age-related maculopathy susceptibility 2) komt vooral voor in de placenta en in de retina.

Ook genen van het zogeheten 'complementsysteem' zijn geassocieerd met macula-degeneratie, zoals de genen CFH en C3. Het complementsysteem is een deel van het aangeboren immuunsysteem dat de eerste verdedigingslinie vormt tegen pathogene infecties. Het bestaat uit een complexe keten van eiwit-activaties. Onderzoek heeft aangetoond dat een disbalans in deze keten van invloed kan zijn op de kans om macula-degeneratie te ontwikkelen.

Variaties in de genen ARMS2, C3 en CFH komen relatief vaak voor en geven een verhoogde kans op macula-degeneratie. Als je deze varianten niet hebt, is de kans op macula-degeneratie juist beduidend lager.

Naast frequent voorkomende variaties, zijn er zijn ook zeldzame variaties die gerelateerd zijn aan macula-gerelateerde aandoeningen zoals de ziekte van Stargardt. Deze zeldzame variaties kunnen ook van invloed zijn op de kans om macula-degeneratie te krijgen. In onze risicoberekeningen hebben we, naast de frequent voorkomende variaties, daarom ook diverse mutaties op de genen ABCA4, ERCC6 en FBLN5 meegenomen.

Parkinson

Van een aantal DNA-variaties (SNP's) is bekend dat ze sterk gerelateerd zijn aan Parkinson. Een relatief veel voorkomende oorzaak van erfelijke Parkinson is een mutatie op het LRRK2-gen (leucine-rich repeat kinase 2). De meest voorkomende LRRK2-mutatie wereldwijd is G2019S (rs34637584). Deze komt vooral veel voor in Noord-Afrika, het Midden-Oosten en bij Askenazische Joden.

Twee belangrijke andere hoog-risicogenen zijn GBA en SNCA. Daarnaast is er nog een verscheidenheid aan andere genen die gerelateerd zijn aan Parkinson, waaronder GIGYF2, PINK1, MAPT, ATP13A2, VPS35 en een aantal PARK-genen. De meeste mutaties op deze hoog-risicogenen zijn relatief zeldzaam.

Naast hoog-risicomutaties zijn er nog andere mutaties die gerelateerd zijn aan Parkinson. Dit zijn meerdere vaak voorkomende DNA-variaties die ieder vaak slechts kleine effecten hebben. De optelsom van deze mutaties (veelal in laag-risicogenen) leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op Parkinson.

Let op: bij sommige mensen is er sprake van een erfelijke variant, waardoor Parkinson op jongere leeftijd (<45 jaar) kan optreden en het vaker in de familie voorkomt. Deze variant wordt Early Onset Parkinson's Disease genoemd. Er is dan sprake van een zeldzame mutatie in een van de volgende genen: PARK2, PINK1, PARK7. Wanneer je het vermoeden hebt dat deze variant in jouw familie voorkomt, adviseren we je om dit te laten onderzoeken bij een klinisch geneticus.

De iGene DNA-test is niet geschikt om deze zeldzame variant van Parkinson in kaart te brengen.

Prostaatanker

In 90-95% van alle prostaatkankergevallen spelen meerdere vaak voorkomende DNA-variaties een rol. Ieder hebben ze vaak slechts kleine effecten, maar de optelsom van deze mutaties (veelal in laag-risicogenen) leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op prostaatkanker.

Daarnaast zijn er variaties bekend in middelhoog risicogenen, zoals CHEK2 en HOXB13, die minder vaak voorkomen, maar een groter effect hebben op prostaatkanker. Deze genen zijn betrokken bij het repareren van beschadigd DNA. Individuele mutaties op deze reparatie-genen leiden tot middelhoge risico's op prostaatkanker (ongeveer 2 keer zoveel kans).

Eén specifieke mutatie in het CHEK2-gen (c.1100del-C) wordt relatief vaak aangetroffen. Deze mutatie komt bij 0,3 tot 1% van alle Europeanen voor.

Reuma

Niet-genetische factoren

Als er in opeenvolgende generaties binnen een familie vaak reuma voorkomt, hoeft dit niet te betekenen dat er een erfelijke component aanwezig is. Soms is er bijvoorbeeld sprake van blootstelling aan dezelfde omgevingsfactoren of eenzelfde leefstijl, zoals roken of het werken met organische oplosmiddelen.

Genetische factoren

Naast leefstijl en omgevingsfactoren kunnen ook aangeboren DNA-variaties een rol spelen bij het ontstaan van reuma. De belangrijkste genetische risicofactoren voor reuma zijn variaties in het humaan leukocyt-antigen (HLA); met name het HLA-DRB1-gen. De HLA-genen helpen het immuunsysteem om lichaamseigen eiwitten te onderscheiden van lichaamsvreemde eiwitten (zoals virussen en bacteriën). Naast deze variaties zijn er nog meer genen die gerelateerd zijn aan reuma, zoals PTPN22, CTLA4, PADI4, CD40 en STAT4. Het effect van een afzonderlijke variatie in deze genen is meestal klein, maar een optelsom van variaties kan toch tot een aanzienlijk veranderde kans op reuma leiden.

Bij iGene nemen we alleen SNP's mee in de risicoberekening waarvan duidelijk bewezen is dat ze de kans op reuma beïnvloeden.

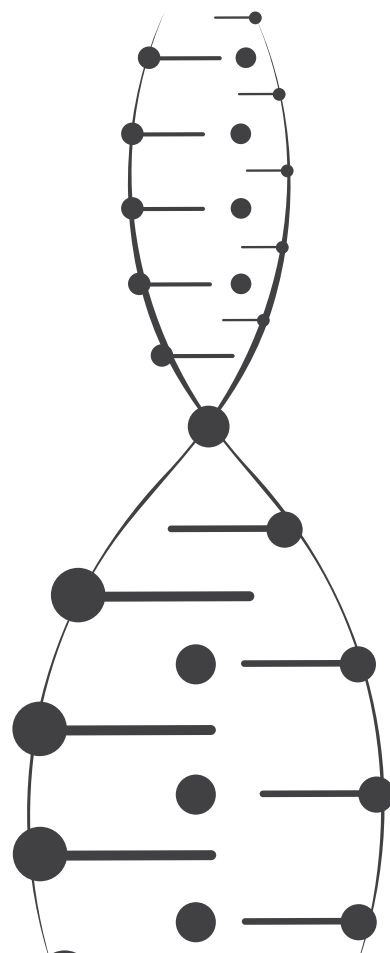
Slokdarmkanker

Niet-genetische factoren

Een aanzienlijk deel van de mensen die slokdarmkanker (de adeno-variant) krijgen, lijdt eerst aan een zogeheten Barrett-slokdarm. Deze aandoening wordt meestal door brandend maagzuur veroorzaakt. Een klein deel van de mensen met een Barrett-slokdarm ontwikkelt slokdarmkanker in het klierweefsel (ongeveer 0,5%). Als er in opeenvolgende generaties binnen een familie vaak slokdarmkanker voorkomt, hoeft dit niet te betekenen dat er een erfelijke component aanwezig is. Vaak is er eerder sprake van dezelfde kankerbevorderende leefgewoonten, zoals roken en overmatig alcoholgebruik.

Genetische factoren

Naast leefstijl en omgevingsfactoren kunnen ook aangeboren DNA-variaties een rol spelen in het ontstaan van slokdarmkanker. De rol van deze DNA-variaties lijkt echter niet heel groot. In de meeste slokdarmkankergevallen, waar aangeboren DNA-variaties een rol spelen, betreft het meerdere vaak voorkomende DNA-variaties. Ieder hebben ze vaak slechts kleine effecten, maar de optelsom van deze mutaties (veelal in laag-risicogenen) leidt in het algemeen tot licht veranderde kansen op slokdarmkanker.



Leefstijlprioriteiten: grip op je gezondheid

Blijkt dat je genetische aanleg hebt voor een bepaalde aandoening? Dan ontvang je gerichte preventie-informatie waarmee je zelf een bijdrage kunt leveren aan het voorkomen van de aandoening. Het is namelijk wetenschappelijk bewezen dat je met je leefstijl veel invloed kunt uitoefenen op je gezondheid. Als je de juiste patronen opneemt in je dagelijkse gewoontes, kun je wel 15 jaar langer leven. iGene helpt hierbij door inzichtelijk te maken welke adviezen voor jou extra relevant zijn, op basis van jouw genetische aanleg.

Adviezen per aandoening

Bij iedere aandoening staat een overzicht met adviezen en tips om de aandoening te helpen voorkomen. Dit zijn adviezen die in algemene zin een bewezen preventieve invloed hebben, afkomstig van uitgebreid onderzoek van de Gezondheidsraad.

Persoonlijke prioriteiten overzicht

Daarnaast krijg je ook een persoonlijke leefstijlprioriteitenlijst, die gebaseerd is op de gezamenlijke som van jouw risico's op verschillende aandoeningen. Het gaat dus om de adviezen die voor jou het meest relevant zijn. Zo kun je bijvoorbeeld ontdekken dat vezelrijke voeding voor jou extra belangrijk is omdat je een verhoogde kans hebt op darmkanker én diabetes.

Met deze persoonlijke prioriteitenlijst zie je meteen op welke fronten voor jou de meeste winst te behalen valt. De adviezen zijn gesorteerd op persoonlijke relevantie, zodat je makkelijk prioriteiten kunt stellen. Niet alleen de persoonlijke risico's op aandoeningen spelen mee, maar ook de gemiddelde risico's en impact van de adviezen. Immers; een licht verlaagd

risico op hart- en vaatziekten levert absoluut gezien alsnog een hoge kans op om het te krijgen, simpelweg omdat deze aandoening zo vaak voorkomt.

Het verschil tussen de iGene DNA-test en een klinische genetische DNA-test

In de media vindt de laatste tijd veel discussie plaats over DNA-tests. Regelmatig worden publiek toegankelijke DNA-tests (zoals de iGene DNA-test) hierbij vergeleken met traditioneel DNA-onderzoek door een klinisch geneticus.

Niet zo vreemd, want in beide gevallen worden uitspraken gedaan op basis van je DNA. Toch bestaan er nogal wat verschillen tussen een publiek toegankelijke DNA-test en onderzoek door een klinisch geneticus. In dit hoofdstuk gaan we hier dieper op in.

Wat is het doel van de test?

Bij erfelijkheidsonderzoek door een klinisch geneticus is er vrijwel altijd een specifieke medische indicatie. Bijvoorbeeld een erfelijke vorm van kanker die in jouw familie voorkomt. Het belangrijkste doel is dan om deze specifieke genetische afwijking op te sporen. Bij een klinische DNA-test in het ziekenhuis gaat het om gericht onderzoek naar aanleiding van het vermoeden op een verhoogd risico op één specifieke aandoening, waarbij één of enkele genen volledig in kaart worden gebracht.

Publiek toegankelijke DNA-tests zijn uitdrukkelijk niet bedoeld voor gericht medisch onderzoek, maar zijn ontwikkeld om je in bredere zin te informeren over je genetische aanleg. Zo geeft een iGene DNA-test informatie over je erfelijke aanleg voor meer dan 15 verschillende aandoeningen. Daarnaast ontvang je bijvoorbeeld ook een farmaco-profiel, waarin je kunt zien hoe het zit met je persoonlijke gevoeligheid voor een groot aantal medicijnen.

De medische wetenschap is van oudsher gericht op diagnosticeren en genezen. Ook onderzoek door een klinisch geneticus is in de basis 'curatief' van aard. Zoals hierboven aangegeven; het doel is meestal om één bepaalde genetische afwijking op te sporen, met eventueel medisch handelen in het achterhoofd. De meeste publiek toegankelijke DNA-tests richten zich juist op preventie. Zo ook de iGene DNA-test. Bij de iGene DNA-test vindt er een brede analyse plaats om

uitspraken te doen over jouw risico op verschillende aandoeningen. Behalve informatie over jouw aanleg voor verschillende aandoeningen krijg je daarom ook leefstijladviezen. Ook het farmaco-profiel is bedoeld om bijwerkingen van medicatie te voorkomen.

Naar welke genen wordt er gekeken?

Met het oog op het doel van de test, voert een klinisch geneticus zeer nauwkeurig onderzoek uit naar één of enkele genen. Daarbij gaat het vaak om zogeheten hoog-risicogenen.

Laag-risicogenen worden bij ziekenhuisonderzoek meestal buiten beschouwing gelaten. Variaties op laag-risicogenen komen echter veel voor en een optelsom van dit soort variaties kan wel degelijk leiden tot een (aanzienlijk) verhoogd of verlaagd risico op bepaalde aandoeningen. Op veel van dit soort mutaties wordt bij een iGene DNA-test wél gescreend.

Welke methode wordt er voor de DNA-analyse gebruikt?

Er zijn verschillende manieren om DNA in kaart te brengen. Omdat het doel van een klinische DNA-test anders is dan een publiek toegankelijke DNA-analyse, worden er ook andere methodes ingezet.

Klinisch genetische DNA-test: sequenzen hoog-risicogenen

Een klinisch geneticus laat één of enkele genen compleet in beeld brengen (sequenzen), bouwsteen voor bouwsteen. Het hele gen wordt daarmee nauwkeurig in kaart gebracht. Op die manier kunnen ook eventuele nog niet eerder gevonden mutaties ontdekt worden, waardoor mutatiedragers altijd worden opgespoord.

iGene DNA-test: Global Screening Array

De methode om een gen volledig te sequencen is wezenlijk anders dan het type DNA-test dat iGene gebruikt. Met een Global Screening Array (GSA) worden van duizenden genen specifieke genetische variaties op veel posities in kaart gebracht, zonder dat het volledige gen wordt uitgelezen.

In totaal worden met de DNA-array van iGene ongeveer 750.000 verschillende ‘bouwstenen’ in kaart gebracht, verdeeld over het hele DNA (dat 3,2 miljard bouwstenen telt).

Dit lijkt een klein aandeel, maar omdat iedereen voor 99% dezelfde DNA-volgorde heeft, is een groot deel niet interessant om in kaart te brengen. Het gaat erom welke letters er wél in kaart worden gebracht.

De keuze van deze DNA-varianten op de array is niet random. Wereldwijd wordt veel genetisch onderzoek verricht en de resultaten hiervan zijn publiek toegankelijk. Dit zorgt er enerzijds voor dat arrays continu verbeteren en dus beter toegespitst zijn op belangrijke posities in het DNA.

Toegankelijkheid voor het grote publiek

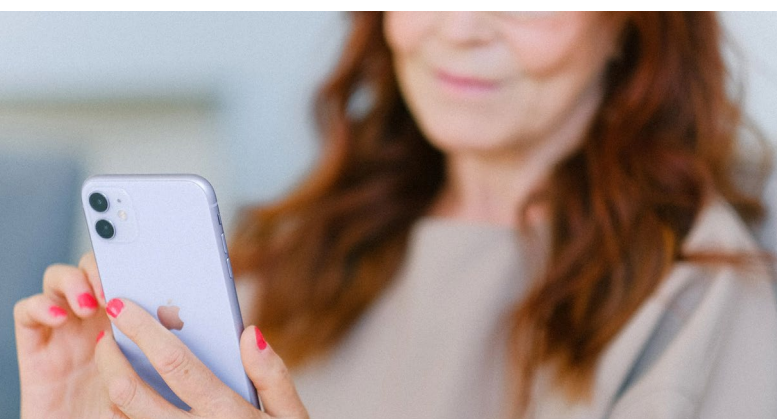
De naam zegt het al: publiek toegankelijke DNA-tests zijn voor iedereen beschikbaar. Dit in tegenstelling tot erfelijkheidsonderzoek door een klinisch geneticus. Alleen met een doorverwijzing van de huisarts kom je voor zo'n onderzoek in aanmerking. En die doorverwijzing krijg je weer alleen als je kunt aantonen dat hier een medische aanleiding voor is.

In discussies over DNA-onderzoek wordt regelmatig gesuggereerd dat de materie te ingewikkeld is voor de gewone burger. En dat de beslissing over het laten uitvoeren van een DNA-test mede daarom exclusief aan medici moet worden overgelaten. Bij iGene denken we daar fundamenteel anders over.

Wij vinden dat iedereen het recht heeft op zijn of haar eigen DNA-gegevens, en dat de meeste mensen uitstekend in staat zijn om zelf te bepalen wat wel of niet goed voor hen is. De complexiteit van de materie is wat ons betreft geen geldig argument om individuele burgers toegang tot informatie over hun eigen DNA te ontfangen.

Kosten en vergoeding

De kosten voor een zogeheten ‘enkelvoudig consult’ met een klinisch geneticus (een gesprek zonder vervolgonderzoek) bedragen ongeveer 450 euro. ‘Complexe counseling’, waarbij wel uitgebreid onderzoek wordt gedaan kost ongeveer 1.500 euro. Deze kosten worden vergoed vanuit de



basisverzekering. Uiteraard moet je het gedeelte dat onder het eigen risico valt (minimaal 385 euro), wel zelf betalen.

Een iGene Health DNA-test, die (meestal) niet wordt vergoed door je zorgverzekering, kost 299 euro. (Genoemde prijzen: medio 2025.)

Waarom is onze test, waarbij ook nog eens een groter deel van je DNA in kaart wordt gebracht, zoveel goedkoper dan een ziekenhuistest? Op de eerste plaats is individuele begeleiding door een klinisch geneticus uiteraard duurder dan het online aanbieden van een test. Maar belangrijker nog: de laatste jaren hebben er enorme innovaties plaatsgevonden in de sector bio-informatica. Wij maken dankbaar gebruik van deze innovaties om onze test zo voordelig mogelijk te kunnen aanbieden aan een breed publiek.

Persoonlijke begeleiding

Bij onderzoek door een klinisch geneticus word je in alle gevallen persoonlijk begeleid. Bij de meeste publiek toegankelijke DNA-tests, die je doorgaans online bestelt, is dit niet het geval.

Bij iGene is het sinds 2020 wél mogelijk om de resultaten te delen en bespreken met één van de aangesloten ‘iGene Certified Professionals’. Lees hier meer over in het hoofdstuk: iGene Certified Professional.

Geen vervanging, maar een aanvulling

Tot slot willen we graag benadrukken dat wij publiek toegankelijke DNA-tests beschouwen als een aanvulling op traditioneel medisch erfelijkheidsonderzoek, niet als een vervanging daarvan.

Is er een medische indicatie voor erfelijkheidsonderzoek? Bijvoorbeeld omdat een bepaalde vorm van kanker op jonge leeftijd voorkomt in jouw familie? Dan is de huisarts de eerst aangewezen persoon om mee te praten, om in te schatten of je in aanmerking komt voor een erfelijkheidsonderzoek door een klinisch geneticus.

Tabel om globaal inzichtelijk te maken wat het verschil is tussen type DNA-test.

Totaal in kaart gebracht DNA	Hoog-risicogenen (% opsporing)	Laag-risicogenen	Toegankelijk voor
Afhankelijk van aantal genen	Volledige screening 1-5 genen (100%)	kruis	Mensen met een medische indicatie, doorverwezen door huisarts
750.000 SNP's verdeeld over alle genen (circa 20.000 genen)	Sinds 2025 niet meer gerapporteerd	vinkje	Iedereen die zich in brede zin wil laten informeren

* Let op: heb je het vermoeden dat er binnen jouw familie sprake is van een erfelijke variant van een aandoening? Dan adviseren we je om eerst in gesprek te gaan met je huisarts, en te vragen of je in aanmerking komt voor een erfelijkheidsonderzoek bij een klinisch geneticus. Klinisch genetici zijn gespecialiseerd in genetisch onderzoek naar deze zeldzame DNA-varianten in hoog-risicogenen.





DNA en persoonlijke kenmerken

Genetische variaties hebben niet alleen invloed op je gevoeligheid voor medicijnen of je aanleg voor bepaalde aandoeningen. Ook tal van persoonlijke kenmerken en eigenschappen worden (mede) bepaald door je DNA.

Eigenschappen en kenmerken: verschil in complexiteit

Als het gaat om eigenschappen als karakter, lichaamsbouw en sommige uiterlijke kenmerken, spelen veel verschillende genen een rol. Hoewel de wetenschap steeds nauwkeuriger in beeld krijgt welke genen invloed hebben op verschillende eigenschappen, zijn de meeste van deze eigenschappen (denk aan lichaamsbouw, intelligentie en specifieke karaktereigenschappen) nog altijd moeilijk te voorspellen aan de hand van een DNA-test.

Dit is anders voor een aantal specifieke kenmerken waarvan duidelijk is dat 1 of enkele genen een bepalende rol spelen. Hierbij kun je denken aan lactose-intolerantie (LCT- gen), gevoeligheid voor alcohol (ADH- en ALDH-genen), ijzerstapeling (HFE-gen) en iemands kans op rood haar (MC1R- en HERC2-genen).

iGene en persoonlijke kenmerken

De iGene DNA-test brengt een aantal van deze persoonlijke kenmerken in kaart. De impact van deze informatie is wellicht niet zo groot als informatie over je aanleg voor aandoeningen of je gevoeligheid voor medicijnen. Maar veel mensen vinden het hartstikke interessant om te zien wat ze bij zichzelf herkennen. Of te ontdekken wat ze nog niet over zichzelf wisten.

Persoonlijke kenmerken en genen: wat ontdek jij over jezelf?

Alopecia androgenetica (haaruitval)

Genen: o.a. AR, EDA2R, HDAC9

Bij mannen is kaalheid een normaal verschijnsel, dat hoort bij het verouderingsproces. Ongeveer 70 tot 80% van de West-Europese mannen krijgt er op een bepaalde leeftijd mee te maken. Ook bij vrouwen komt alopecia androgenetica vaker voor dan gedacht; naar

schatting bij ruim 40% van de vrouwen. Meestal begint het rond de menopauze, maar de haaruitval kan ook eerder beginnen.

Hoewel het ontstaansmechanisme van alopecia androgenetica nog niet volledig is opgehelderd, lijkt de genetische gevoeligheid voor androgenen ermee te maken te hebben. Vroeger werd gedacht dat slechts één gen (het AR-gen) verantwoordelijk was voor alopecia androgenetica. Inmiddels is echter duidelijk dat het een zogeheten polygenetische oorzaak heeft; er zijn meerdere genen bij betrokken. Aan de hand van je DNA is daardoor te zien hoeveel kans je hebt om kaal te worden.

Alcohol-overgevoeligheid

Genen: ADH en ALDH

Lijkt het of jij beter of juist slechter tegen alcohol kunt dan mensen in je omgeving? Mogelijk kan dit worden verklaard door jouw genetische aanleg.

Op dit moment is van meerdere genen aangetoond dat ze een rol spelen bij de individuele gevoeligheid voor alcohol. Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw persoonlijke alcoholgevoeligheid.

Bittere-smaakperceptie

Gen: TASR38

Lijkt het of jij beter of juist slechter bitter proeft dan mensen in je omgeving? Mogelijk kan dit worden verklaard door jouw genetische aanleg.

Als gevolg van mutaties in het DNA bestaan er verschillende varianten van de TASR38-receptor, die bepalend zijn of en in welke mate je bittere smaken proeft. Om precies te zijn gaat het om een combinatie van 3 DNA-varianten, die samen bepalen of je een 'proever', een 'niet-proever' of een 'milde-proever' bent. Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw persoonlijke bittere smaakperceptie.

Gen: ALDOB

Mensen met erfelijke fructose-intolerantie (HFI) hebben een aangeboren afwijking in het fructose-metabolisme, waardoor er ernstige klachten ontstaan na het consumeren van fructose-rijke producten. Dit wordt veroorzaakt door een tekort aan het enzym

aldolase-B, waardoor er problemen ontstaan met het verwerken van fructose. Dit leidt tot ernstige klachten en schade aan organen.

Genetische veranderingen op het ALDOB-gen zijn verantwoordelijk voor een tekort aan het aldolase B-enzym. Er zijn verschillende mutaties op het ALDOB-gen beschreven die kunnen leiden tot HFI. Aan de hand van je DNA kun je dus in kaart laten brengen wat jouw persoonlijke aanleg voor fructose-intolerantie is.

Let op: intolerantie is iets anders dan malabsorptie

Hereditaire fructose-intolerantie (HFI) is niet hetzelfde als fructose-malabsorptie. 'Malabsorptie' betekent 'slechte opname'; in dat geval kan fructose (vruchtensuiker) niet of in onvoldoende hoeveelheden worden opgenomen door de darmen. Helaas zijn er in de wetenschappelijke literatuur nog geen genetische varianten beschreven die fructose-malabsorptie kunnen verklaren. Wel weten we dat fructose-malabsorptie vaak voorkomt in combinatie met lactose-intolerantie.

Coeliakie

Gen: HLA-DQ

Mensen met coeliakie ontwikkelen een afweerreactie tegen gluten in de darmen. Hierdoor ontstaan er ernstige klachten na het consumeren voedingsmiddelen met gluten, zoals brood, koekjes of pasta. Coeliakie wordt bij ongeveer 1 op de 100 mensen vastgesteld.

Erfelijke aanleg heeft een groot aandeel in het ontstaan van coeliakie. Het HLA-DQ-gen heeft de grootste invloed. Door genetische variaties in het DNA ontstaan verschillende varianten van het HLA-gen. De HLA-varianten DQ2.5, DQ2.2 en DQ8 zijn de sterkste genetische risicofactoren voor coeliakie. Bijna 95 procent van de coeliakiepatiënten is positief voor HLA-DQ2; vrijwel alle overige patiënten zijn positief voor HLA-DQ8.

Let op: Niet iedereen met een (sterk) verhoogde genetische aanleg krijgt daadwerkelijk coeliakie. Ongeveer 40% van de bevolking is drager van één of twee hoog-risico HLA-genen, maar slechts een klein deel daarvan zal uiteindelijk coeliakie krijgen (in totaal ongeveer 1%). Andersom kan

coeliakie wel worden uitgesloten wanneer er geen hoog-risico HLA-variant wordt vastgesteld.

Aan de hand van je DNA kun je dus in kaart laten brengen wat jouw persoonlijke aanleg voor coeliakie is.

Norovirus-resistentie

Gen: FUT2

Norovirussen zijn zeer besmettelijke virussen die een voedselinfectie kunnen veroorzaken. Een voedselinfectie wordt gekenmerkt door buikkoliken waaronder braken, buikpijn en buikkrampen. Vanwege genetische variatie is niet iedereen gevoelig voor elk type norovirus.

Verschillende mechanismen die de mens tegen het norovirus beschermen, zijn genetisch van aard. Zo is bekend dat het FUT2 gen een rol speelt in norovirus resistentie. Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw persoonlijke resistentie tegen het norovirus.

Omzettingssnelheid Cafeïne

Gen: CYP1A2

Er bestaan grote individuele verschillen in de afbraaksnelheid van cafeïne. Gemiddeld duurt dit 3 tot 4 uur. Sommige mensen drinken echter de hele dag door koffie, terwijl anderen na 1 kopje al rusteloos worden. En waar de een 's avonds zonder problemen een kop koffie drinkt, kan een ander moeite hebben om daarna in slaap te vallen.

Dit kan mede te maken hebben met de werking van het enzym CYP1A2. CYP1A2 is een belangrijk enzym, dat onder meer zorgt voor het afbreken en verwerken van verschillende medicijnen en andere lichaamsvreemde stoffen (zie je farmaco-profiel). Ook de afbraak van cafeïne verloopt voor 95% via het CYP1A2-enzym. De omzettingssnelheid van cafeïne wordt beïnvloedt door variaties in het CYP1A2 gen. Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw persoonlijke cafeïnegevoeligheid.

Lactose-intolerantie

Gen: LCT (MCM6)

Lactose is een melksuiker die in zuivelproducten zoals melk, yoghurt en room zit. Om lactose te kunnen verteren is het enzym lactase nodig. Bij mensen met lactose-intolerantie wordt het enzym lactase niet (meer) voldoende aangemaakt. Hierdoor wordt lactose slecht verteerd en kunnen klachten zoals winderigheid, buikpijn, een opgezet buik en diarree ontstaan. De aanmaak van het enzym lactase wordt

beïnvloed door een DNA-variatie nabij het LCT-gen (MCM6). Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw persoonlijke aanleg voor lactose-intolerantie.

Kans op rood haar

Genen: MC1R en HERC2

Heb jij een mooie bos rood haar? Dan kan dit grotendeels worden verklaard door jouw genetische aanleg. Het gen dat de grootste rol speelt bij de erfelijkheid van rood haar, is het zogeheten melano-cortine-1-receptor-gen, beter bekend als MC1R. Van het MC1R-gen zijn veel DNA-varianten bekend die invloed op je haarkleur kunnen hebben. Naast het MC1R-gen is ook een variatie op het HERC2-gen van invloed op de haarkleur

Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw aanleg voor rood haar.

Snelle spiervezels

Gen: ACTN3

Lijkt het of jij explosiever of juist trager bent dan mensen in je omgeving? Mogelijk kan dit worden verklaard door jouw genetische aanleg.

Er spelen vele verschillende genen een rol bij de individuele aanleg voor sport en prestaties. Op dit moment is van het ACTN3-gen aangetoond dat het een grote invloed heeft op de functionaliteit van de zogenoemde type II spiervezels (snelle spiervezels). Ongeveer 20% van de populatie heeft geen functioneel ACTN3-gen, waardoor het spiereiwit α -actinine-3 niet wordt aangemaakt. Dit heeft geen negatieve gevolgen voor de gezondheid, maar gaat wel ten koste van een stukje kracht- en snelheidsvermogen van de snelle spiervezels. Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw aanleg van de snelle spiervezels.

Trombofilie (neiging tot bloedstolling)

Genen: F2, F5, SERPINC1, PROC, PROS1

Er zijn (zeldzame) mutaties die een verhoogd risico geven op trombofilie (afwijkende bloedstolling) waardoor de kans op een trombose toeneemt. Op dit moment is van meerdere genen aangetoond dat ze een rol spelen bij het regulatieproces van de bloedstolling, bijvoorbeeld de genen F2 en F5. Mutaties in deze genen kunnen het bloedstollingsproces verstoren en het risico op trombofilie

vergroten. Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw persoonlijke aanleg voor trombofilie.

Gevoeligheid voor SARS (2003)

Gen: AHSN, MX1, OAS1, MBL2, CCL2

Er zijn verschillende verklaringen waarom de ene persoon ernstig ziek wordt van een virus, terwijl een ander weinig tot geen klachten heeft. Naast risicofactoren als leeftijd, onderliggende aandoeningen en verzwakt immuunsysteem, lijken bij SARS ook genetische factoren een rol te spelen.

Op dit moment zijn meerdere genen in kaart gebracht die van invloed kunnen zijn op de individuele ziektegevoeligheid voor het SARS-virus (2003), zoals genen die betrokken zijn bij de regulatie van virusinfecties in het algemeen. DNA-variaties in deze genen kunnen je gevoeligheid vergroten of verlagen. Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw persoonlijke gevoeligheid voor het SARS-virus (2003).

Let op: Het is nu nog onduidelijk of deze aanleg ook een relatie heeft met het Coronavirus dat in 2020 leidde tot een pandemie (SARS-CoV-2). Er zijn wel onderzoeken hierover opgezet, dus wellicht kunnen we hier in de toekomst nieuwe informatie over toevoegen.

Hemochromatose (ijzerstapeling)

Gen: HFE

Er zijn DNA-variaties die een verhoogd risico geven op hemochromatose waardoor de kans op ijzerstapeling toeneemt. Bij hemochromatose wordt er teveel ijzer uit de voeding opgenomen, terwijl het overschot niet kan worden afgevoerd. Het overtollige ijzer wordt opgeslagen in organen (met name in de lever) en gewrichten. De stapeling van ijzer verloopt traag en meestal ongemerkt, maar veroorzaakt op termijn wel schade aan de organen en gewrichten.

Op dit moment weten we dat mutaties op het HFE-gen de belangrijkste oorzaak is van hemochromatose. Veel mensen met een Europese achtergrond zijn drager van één van de op dit moment bekende mutaties in

het HFE-gen. Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw persoonlijke aanleg voor hemochromatose.

Gevoeligheid voor pijn en stress

Gen: COMT

Pijn- en stressgevoeligheid wordt in verband gebracht met een specifieke variatie op het COMT-gen.

Daarnaast is er sprake van een verband tussen dit gen en de effectiviteit van opioïde pijnstillers.

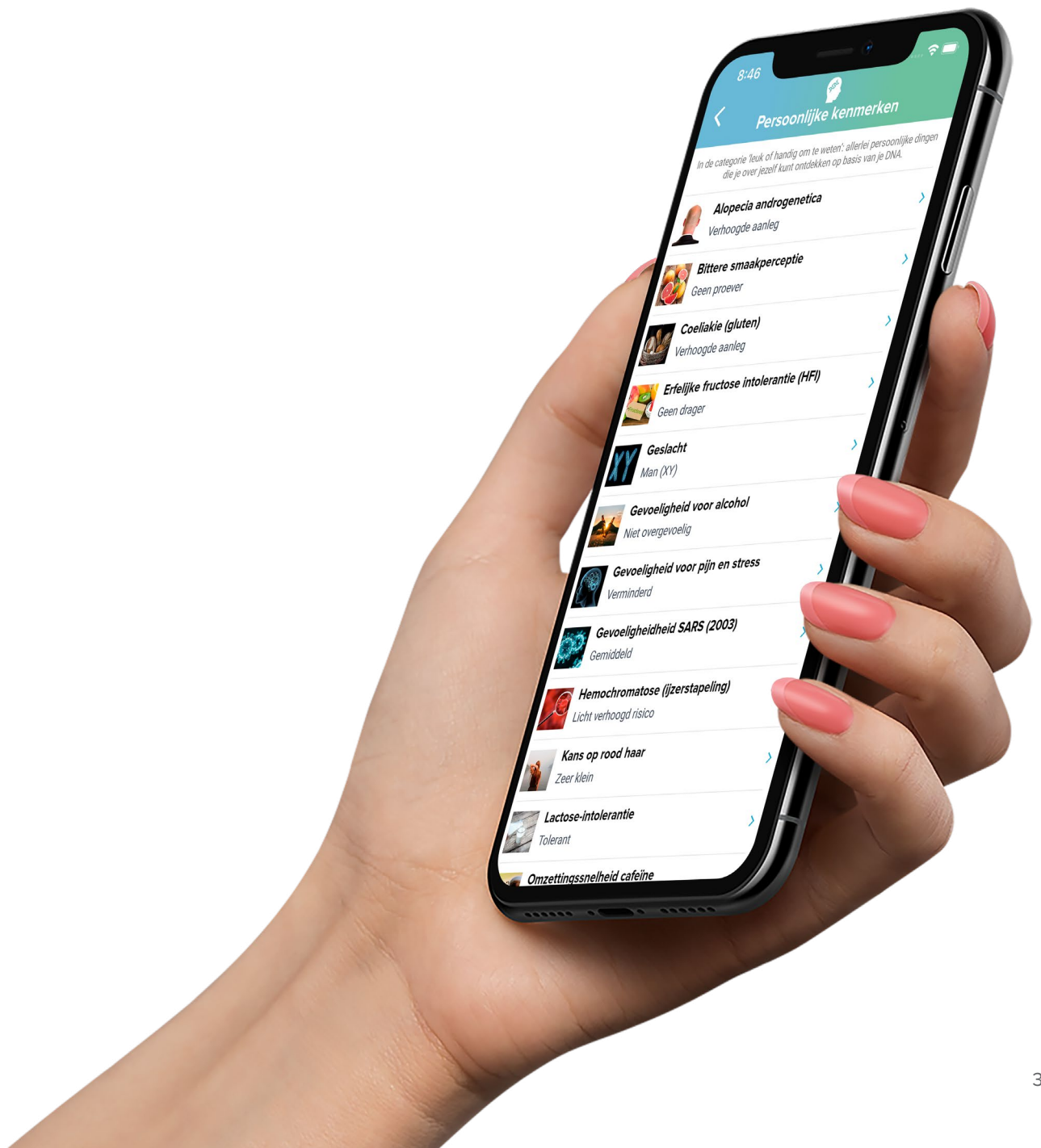
Genetische variaties in het COMT-gen kunnen zorgen voor een sneller of trager werkend COMT-enzym.

Bij een traag werkend enzym worden mensen vaak gekarakteriseerd als 'worrier'. Bij deze mensen wordt

een verhoogde gevoeligheid voor pijn en stress beschreven. 'Warriors' hebben een versneld werkend enzym. Ze zouden een hogere pijngrens hebben en stressbestendiger zijn. Aan de hand van je DNA is daardoor een voorspelling te doen over jouw persoonlijke aanleg voor pijn- en stressgevoeligheid.

Updates & nieuwe kenmerken

Tijdens onze periodieke updates van het iGene DNA Paspoort voegen we af en toe ook nieuwe persoonlijke kenmerken toe. Dit gebeurt automatisch, op basis van je bestaande DNA-profiel. Kijk op onze website voor het actuele overzicht van persoonlijke kenmerken.



DNA en biochemische processen

Het persoonlijke DNA-profiel dat iGene voor jou opstelt, bevat meer genetische informatie dan je in de app kunt zien. Naast de persoonlijke kenmerken, famaco-profiel en risico's op aandoeningen, is er meer informatie uit het DNA te halen, bijvoorbeeld over de werking van biochemische processen. Biochemische processen zijn reacties die talloze keren per seconde in lichaamscellen plaatsvinden. Het is vaak een opeenvolging van omzettingen die onderdeel zijn van de vorming of afbraak van bijvoorbeeld hormonen, neurotransmitters, vitamines en oxidatieve stress.

Wanneer er bepaalde routes in deze processen minder goed werken, kan dat - meestal in combinatie met andere factoren - klachten opleveren. Genetische varianten spelen een rol in de werking van deze processen. iGene brengt via speciale modules in kaart wat de invloed van genetische variaties op deze processen kan zijn. Deze modules zijn op dit moment alleen toegankelijk voor aangesloten zorgprofessionals. Het gaat namelijk om complexe informatie die vraagt om professionele duiding door een behandelaar of therapeut.

Wil jij nog meer ontdekken over jouw eigen genen? En daar onder begeleiding van een professionele therapeut of behandelaar mee aan de slag? Deel jouw DNA-profiel dan met een iGene Certified Professional.

iGene Certified Professionals

Er zijn inmiddels ruim 100 zorgprofessionals die met behulp van de iGene DNA-test inzicht krijgen in de werking van deze biochemische processen. Een 'iGene Certified Professional' gebruikt die informatie om een verklaring te vinden voor eventuele gezondheidsklachten.

Hij of zij kan met deze kennis jou verder helpen met een persoonlijke behandeling of begeleiding.

Jij kunt toestemming geven om jouw DNA-profiel te delen met een iGene Certified Professional

(ICP). In dat geval kan hij of zij jouw Genenpaspoort resultaten én de extra informatie inzien in een speciaal ontwikkeld en goed beveiligd dashboard.

Duiding door een iGene Certified Professional: genetische informatie en persoonlijke diagnoses op 7 extra gebieden:

1. **Methylering**
2. **Detoxificatie**
3. **Oxidatieve stress**
4. **Hormonen**
5. **Neurotransmitters**
6. **Vitamines**
7. **Inflammatie**

Nieuwsgierig naar jouw eigen genetische aanleg op een of meer van deze gebieden? Een iGene Certified Professional kan jou er alles over vertellen. Hij of zij kan jou bovendien verder helpen met een persoonlijke diagnose en – indien nodig of gewenst – met behandeling of begeleiding.

Je kunt rechtstreeks contact opnemen met de professional van jouw keuze. Hij of zij gaat vertrouwelijk om met jouw persoonlijke informatie.

Zie ook www.igene.nl/professionals

Extra-genen modules (biochemische processen).

1. Methylering

Methylering of methylering is een essentieel proces dat in alle cellen van het lichaam plaatsvindt. Belangrijke methylering-stappen vinden onder meer plaats bij het aanmaken van energie, bij de expressie van genen (epigenetica), bij de aanmaak van DNA, bij de ontgifting, in je afweer- en immuunsysteem, bij de vorming en afbraak van hormonen en neurotransmitters, en bij de opbouw en het herstel van weefsels en cellen.

Bepaalde genetische varianten kunnen leiden tot problemen met methylering. Omdat methylatie een rol speelt bij zo veel lichamelijke processen, kan dit op allerlei gebieden klachten veroorzaken. De meest voorkomende symptomen zijn vermoeidheid, prikkelbaarheid, psychische klachten, verstoring van de stresshormonen en hogere vatbaarheid voor aandoeningen en auto-immuunreacties.

Vaak wordt naar het MTHFR-enzym gekeken als hoofdrolspeler in het methylatie-systeem. Met de module 'Methylering' kan een iGene Certified Professional jou vertellen hoe het zit met jouw MTHFR-gen. Daarnaast brengen we ook andere belangrijke genen uit de methylatie-cyclus in kaart.

2. Detoxificatie

Enzymen in de lever spelen een belangrijke rol bij het verwerken, omzetten en afbreken van allerlei (lichaamsvreemde) stoffen. Denk hierbij aan medicijnen, alcohol en pesticiden, maar bijvoorbeeld ook aan metalen, hormonen, vitamines en mineralen.

De enzymen die betrokken zijn bij deze afbraak- en omzettingprocessen, kunnen sneller of langzamer werken. Dit is onder andere afhankelijk van genetische variaties die de enzymwerking beïnvloeden. Deze genetische variaties komen veel voor; meer dan 95% van de mensen heeft één of meerdere enzymafwijkingen.

Met de module 'Detoxificatie' brengen we in totaal ruim 35 genen in kaart die invloed hebben op de ontgiftingscapaciteit van jouw lichaam.

3. Oxidatieve stress

Bij veel processen en reacties die in ons lichaam plaatsvinden, komen kleine schadelijke deeltjes (reactieve zuurstofcomponenten) vrij, die worden opgevangen door antioxidanten. Wanneer de balans tussen antioxidanten en schadelijke deeltjes verstoord is, ontstaat schade aan cellen, weefsels en organen. Dit wordt oxidatieve stress genoemd.

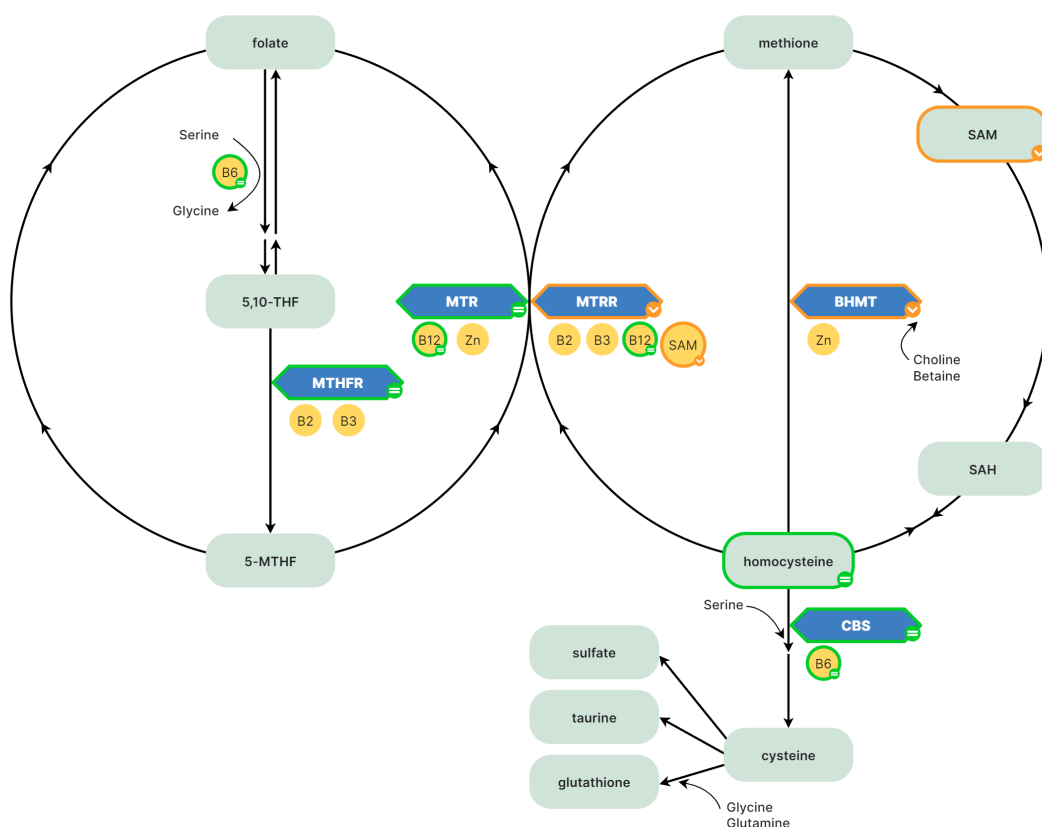
Bij oxidatieve stressreacties zijn verschillende genen en enzymen betrokken. Daarom kunnen genetische varianten bijdragen aan een hoger risico op een verstoring in de balans tussen antioxidanten en schadelijke deeltjes.

Met de module 'Oxidatieve Stress' brengen we jouw genetische gevoeligheid hiervoor in kaart, evenals de persoonlijke risico's als gevolg hiervan.

4. Oestrogenen

Hormonen, waaronder oestrogenen, zijn belangrijke stofjes in het menselijk lichaam. Problemen in de hormoonhuishouding kunnen lichamelijke, psychische en emotionele klachten veroorzaken. Er zijn veel mensen die hier last van hebben.

De vorming, verwerking en afbraak van hormonen wordt gereguleerd door verschillende genen. Hierdoor kan je genetische aanleg een grote rol spelen bij het functioneren van je hormoonhuishouding.



De module 'Oestrogenen' geeft een behandelaar inzicht in jouw genetische aanleg voor hormonen zoals oestrogenen, testosteron en diverse omzettingsproducten. Dit kan concrete aanknopingspunten bieden voor een passende therapie.

5. Neurotransmitters

Dopamine, adrenaline, serotonine, histamine; het zijn allemaal neurotransmitters. Deze stoffjes worden door verschillende genen aangemaakt, omgezet en verwerkt. En genetische afwijkingen kunnen leiden tot bijvoorbeeld slaapproblemen en angstaanvallen.

Met de module 'Neurotransmitters' krijgt een behandelaar inzicht in de regulatie van neurotransmitters in jouw lichaam. Hiervoor brengen we verschillende belangrijke genen in kaart die hierbij betrokken zijn, zoals COMT, MAOA, MAOB, HNMT en DAO.

6. Vitamines

De meeste vitamines kunnen niet door het menselijk lichaam zelf worden aangemaakt. Daarom is het zo belangrijk om ze via je voeding binnen te krijgen.

Er zijn echter ook genetische variaties die invloed hebben op de manier waarop jouw lichaam

vitamines omzet en uitscheidt. Daardoor hebben sommige mensen van nature een hoger risico op vitaminetekorten.

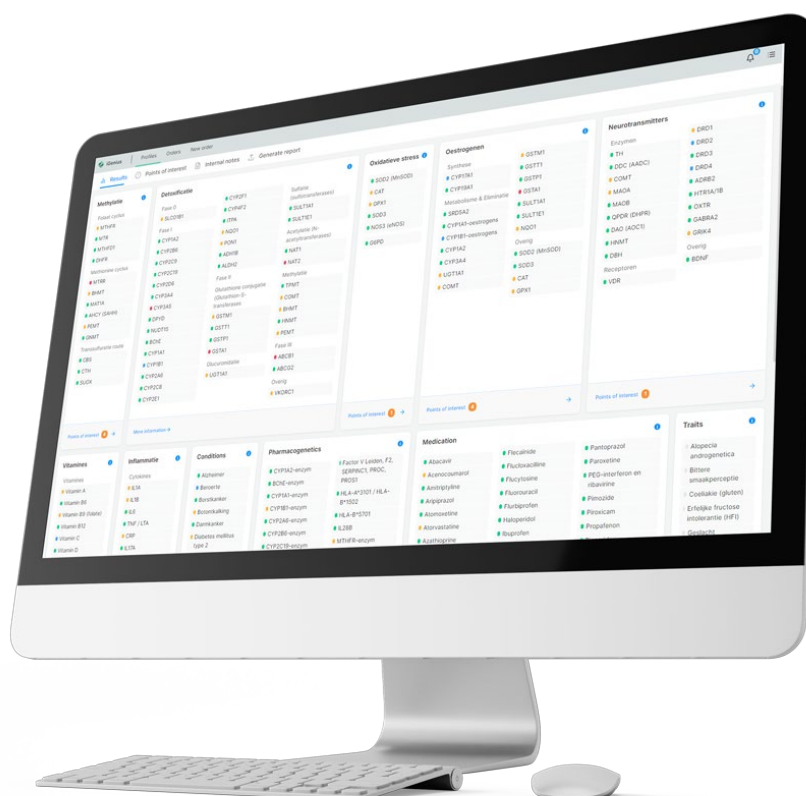
Met de module 'Vitamines' brengen we jouw genetische gevoeligheid in kaart voor de volgende vitamines: A, B6, B9, B12, C, D, E en K1 (voor vitamine B2 en K2 zijn tot op heden geen betrouwbare markers bekend).

7. Inflammatie

Ontstekingen, ook wel inflammatie genoemd, zijn natuurlijke beschermingsreacties van het lichaam tegen ziekteverwekkers, schadelijke stoffen en beschadigde cellen of weefsels. Een ontstekingsreactie bestaat uit een keten van biochemische reacties waarbij immuuncellen, bloedcellen en cytokines (ontstekingsstoffen) een rol spelen.

Zowel een te hoge als een te lage ontstekingsgevoeligheid kan leiden tot gezondheidsproblemen. Dit evenwicht, dat makkelijk verstoord raakt, wordt mede beïnvloed door genetische variaties.

Met de module 'Ontstekingen' brengen we jouw persoonlijke ontstekingsgevoeligheid in kaart aan de hand van twaalf betrokken genen.



Meer informatie over de Extra genen-modules

Kosten modules

Er gelden aanvullende tarieven voor het activeren van de Extra genen-modules. Hierbij kan de zorgprofessional kiezen voor een bedrag per module, of het totaalpakket (7 modules) voor een vast bedrag. Deze kosten zullen achteraf bij de zorgprofessional gefactureerd worden.

Overleg dus vooraf met je zorgprofessional wat de extra kosten zullen zijn die hij of zij in rekening zal brengen voor deze Extra genen-modules (en het eventueel opstellen van een persoonlijk behandelplan).

Biochemische processen (nog) niet in de iGene app

De modules geven inzichten in genetische aspecten binnen verschillende biochemische processen. Dit is geen eenvoudige informatie, er is specifieke (medische) kennis voor nodig. Daarnaast is het belangrijk om deze informatie in de juiste context te plaatsen. Want naast genetische aspecten zijn leefstijl, voeding, stress en omgevingsfactoren óók belangrijk om mee te nemen in het totaaloverzicht.

We vinden het dus belangrijk dat de informatie in de extra modules wordt voorzien van professionele duiding door een behandelaar of therapeut. De zorgprofessional kan wel een overzicht van de Extra-genen resultaten genereren en dit document doorsturen.

Hoe koppel ik mijn profiel met een zorgprofessional?

Wanneer je met de iGene app een buiscode (en daarmee profiel) hebt gegenereerd kun je het via de app een koppeling maken met een zorgprofessional van eigen keuze. Deze koppeling kun je zowel voor- als na de DNA-analyse maken. Voor de koppeling heb je specifieke codes nodig. Neem contact op met de zorgprofessional om de specifieke codes te ontvangen.

Volg deze stappen:

1. Ga naar 'Instellingen' in de iGene app
2. Klik op 'Gegevens delen'
3. Vul de praktijk- en cliëntcode in
4. Klik op 'Opslaan'

Privacy en DNA-data

Jouw DNA-profiel wordt alleen gedeeld met de zorgprofessional waarmee jij een koppeling maakt. Verder is het profiel nog steeds alleen te herkennen aan de buiscode; er zijn dus geen persoonsgegevens aan gekoppeld. Alle informatie wordt grondig versleuteld verwerkt en opgeslagen, in streng beveiligde databases.

Je bent zelf de baas over je eigen DNA-data. Dus als je de koppeling met de zorgprofessional wil verbreken, kun je dat via de app zelf aanpassen.



Over iGene

iGene is in 2012 ontstaan uit een samenwerking tussen wetenschappers en technici uit verschillende disciplines. We zijn gevestigd in Nijmegen, het hart van de Nederlandse Health Valley. Na jaren van onderzoek en ontwikkeling, hebben wij de iGene DNA-test gelanceerd. Daarmee bieden we consumenten relevante informatie op het gebied van gezondheid, voeding en medicijngebruik, gebaseerd op hun persoonlijke DNA-profiel.

Naast kennis uit de genetica, maken wij ook gebruik van kennis uit de medische wetenschap en inzichten uit de psychologie. Door deze brede wetenschappelijke basis zijn wij in staat om genetische data niet alleen te analyseren, maar ook zeer nauwkeurig te interpreteren en op effectieve wijze te presenteren. Het is onze ambitie om daarmee 's werelds beste DNA-interpretatie- en informatiedienst voor consumenten te leveren.

Raad van Advies

De inzet van DNA-technologie roept medische, maar ook maatschappelijke, juridische en ethische vragen op. iGene heeft een onafhankelijke Raad van Advies, die ons helpt om antwoorden te vinden op deze vragen.

