**Dit Nutrigenomics Rapport geeft een analyse van het DNA en identificeert een groot aantal relevante genetische variaties en hun effecten op onder andere de veiligheid en werkzaamheid van medicijnen, de reactie op lichaamsvreemde stoffen, de cholesterolhuishouding, het vitamine D-complex, de oestrogeenhuishouding en de verschillende transportfuncties. Het DNA is geïsoleerd uit speeksel.**

**Nutrigenomics Rapport**

2024-12-05

Dit rapport mag niet worden gebruikt om medicatie en/of gebruik van voedingssupplementen te veranderen zonder begeleiding van een arts en/of apotheker, diëtist of een orthomoleculaire specialist.

Het rapport is persoonlijk en is opgesteld op basis van de huidige kennis en stand van zaken. Daarbij wordt nadrukkelijk verklaard, dat het DNA-materiaal van de hier genoemde persoon is.

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| **Naam:** |  | **Geb. datum:** |  | **Code:** |  |

**Inhoudsopgave**

* overzicht uitslag [**>>**](#testuitslagen)
* toelichting uitslagen per gen per pagina [**>>**](#_ABCB1_<<)
* variaties waarop is getest [**>>**](#variaties)

TÜV NORD Nederland B.V.

**NEN 7510**

tuv.nl



**Kleurlegenda verschillende genen**

**Transportgenen Hormoongenen Vitaminegenen**

**Ontgiftingsgenen**

**Er zijn heel veel verschillende genen. Elk gen heeft een eigen taak. Een aantal genen is in te delen in een groep. Deze worden met verschillende kleuren weergegeven.**

**Transportgenen**

Transportgenen zorgen voor het verplaatsen van stoffen in en uit de cel. Ze maken eiwitten die helpen om bijvoorbeeld voedingsstoffen, afvalstoffen of medicijnen door de celwand te laten bewegen. Zo krijgt de cel precies de juiste stoffen om goed te werken.

**Hormoongenen**

Hormoongenen bevatten de instructies voor het aanmaken van hormonen. Hormonen regelen processen zoals groei, emoties, energie en voortplanting. Ze worden vaak via het bloed door het hele lichaam verspreid om cellen aan te sturen.

**Vitaminegenen**

Vitaminegenen spelen een rol bij het opnemen, gebruiken of soms aanmaken van vitamines. Ze helpen je lichaam om bijvoorbeeld vitamines uit voedsel te halen, of ze maken vitamine D aan in de huid door zonlicht.

**Ontgiftingsgenen**

Ontgiftingsgenen zorgen ervoor dat schadelijke stoffen worden afgebroken en uit het lichaam worden verwijderd. Ze maken eiwitten die deze stoffen minder giftig maken en via de lever, nieren of huid afvoeren.

**Gebruikte afkortingen in het rapport :**

NM: normal metabolizer

IM: intermediate metabolizer

PM: poor metabolizer

RM: rapid metabolizer

UM: ultra-rapid metabolizer

NF: normal function

IF: intermediate function

PF: poor function

R: rapid

S: slow

RA: rapid acetylator

IA: intermediate acetylator

SA: slow acetylator

Off: off acetylator

CNV: copy number variation



De testuitslagen [<<](#bookmark0)

Klik op de **link in de kolom 'uitleg'** voor de toelichting op het gekozen gen.

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Gen** | **Uitleg** | **Uitslag** |
| **ABCB1** | [Ga naar uitleg](#_ABCB1_<<) |  |
| **ACE** | [Ga naar uitleg](#_ACE_<<) |  |
| **ADIPOQ** | [Ga naar uitleg](#_ADIPOQ_<<) |  |
| **ADRA2A** | [Ga naar uitleg](#_ADRA2A_<<) |  |
| **ALDH2** | [Ga naar uitleg](#_ALDH2_<<) |  |
| **AMDHD1** | [Ga naar uitleg](#_AMDHD1_<<) |  |
| **BChE** | [Ga naar uitleg](#_BChE_<<) |  |
| **BCO1** | [Ga naar uitleg](#_BCO1_<<) |  |
| **BDNF** | [Ga naar uitleg](#_BDNF_<<) |  |
| **CACNA1S** | [Ga naar uitleg](#_CACNA1S_<<) |  |
| **CFTR** | [Ga naar uitleg](#_CTFR_<<) |  |
| **CYP1A1** | [Ga naar uitleg](#_CYP1A1_<<_1) |  |
| **CYP1B1** | [Ga naar uitleg](#_CYP1B1_<<) |  |
| **CYP2A6** | [Ga naar uitleg](#_CYP2A6_<<) |  |
| **CYP2C8** | [Ga naar uitleg](#_CYP2C8_<<) |  |
| **CYP2E1** | [Ga naar uitleg](#_CYP2E1_<<) |  |
| **CYP2F1** | [Ga naar uitleg](#_CYP2F1_<<) |  |
| **CYP2R1** | [Ga naar uitleg](#_CYP2R1_<<) |  |
| **CYP4F2** | [Ga naar uitleg](#_CYP4F2_<<) |  |
| **CYP17A1** | [Ga naar uitleg](#_CYP17A1_<<) |  |
| **CYP24A1** | [Ga naar uitleg](#_CYP24A1_<<) |  |
| **DHCR7 / NADSYN1** | [Ga naar uitleg](#_DHCR7_<<) |  |
| **DRD2** | [Ga naar uitleg](#_DRD2_<<) |  |
| **F2** | [Ga naar uitleg](#_F2_<<) |  |
| **F5** | [Ga naar uitleg](#_F5_<<) |  |
| **FTO** | [Ga naar uitleg](#_FTO_<<) |  |
| **GC** | [Ga naar uitleg](#_GC_<<) |  |

## Testuitslagen vervolg [<<](#bookmark0)

|  |  |  |
| --- | --- | --- |
| **Gen** | **Uitleg** | **Uitslag** |
| **GCK, YKT6** | [Ga naar uitleg](#_GCK/YKT6_<<) |  |
| **GSTM1** | [Ga naar uitleg](#_GSTM1_<<) |  |
| **GSTP1** | [Ga naar uitleg](#_GSTP1_<<) |  |
| **GSTT1** | [Ga naar uitleg](#_GSTT1_<<) |  |
| **IFNL3/IL28B** | [Ga naar uitleg](#_IFNL3/IL28B_<<) |  |
| **IGF1** | [Ga naar uitleg](#_IGF-1_<<) |  |
| **LDLR** | [Ga naar uitleg](#_LDLR_<<) |  |
| **LOC105447645; FUT2** | [Ga naar uitleg](#_LOC105447645;_FUT2_<<) |  |
| **MAO-B** | [Ga naar uitleg](#_MAO­B_<<) |  |
| **MC4R** | [Ga naar uitleg](#_MC4R_<<_1) |  |
| **MnSOD** | [Ga naar uitleg](#_MnSOD_<<) |  |
| **MTHFR1298** | [Ga naar uitleg](#_MTHFR1298_<<) |  |
| **MTRNR1** | [Ga naar uitleg](#_MTRNR1_<<) |  |
| **MTNR1B** | [Ga naar uitleg](#_MTNR1B_<<) |  |
| **NAT1** | [Ga naar uitleg](#_NAT1_<<) |  |
| **NAT2** | [Ga naar uitleg](#_NAT2_<<) |  |
| **NBPF3** | [Ga naar uitleg](#_NBPF3_<<) |  |
| **NQ01** | [Ga naar uitleg](#_NQ01_<<) |  |
| **OPRM1** | [Ga naar uitleg](#_OPRM1_<<) |  |
| **PON1** | [Ga naar uitleg](#_PON1_<<) |  |
| **RYR1** | [Ga naar uitleg](#_RYR1_<<) |  |
| **Sult1A1** | [Ga naar uitleg](#_SULT1A1_<<) |  |
| **Sult1E1** | [Ga naar uitleg](#_SULT1E1_<<) |  |
| **TCF7L2** | [Ga naar uitleg](#_TCF7L2_<<) |  |
| **TMEM165; CLOCK** | [Ga naar uitleg](#_TMEM165_<<) |  |
| **TNFa** | [Ga naar uitleg](#_TNF­α) |  |
| **UCP2** | [Ga naar uitleg](#_UCP2_<<) |  |
| **VDR** | [Ga naar uitleg](#_VDR_<<) |  |

**Toelichting**



# ABCB1 [<<](#testuitslagen)

### ABCB1 EN DE TRANSPORTFUNCTIE

ABCB1 is betrokken bij de transportfunctie van cellen door de productie van het enzym P-glycoproteïne. Dat voorkomt schade door schadelijke stoffen uit de cel te pompen. ABCB1 speelt ook een belangrijke rol bij de opname van medicijnen in ons lichaam. Variaties in ABCB1 beïnvloeden de reactie op medicijnen, zoals antidepressiva, antistollingsmiddelen en maagbeschermers. ABCB1 bepaalt welke stoffen vanuit de bloedbaan via de bloed-hersenbarrière de hersenen kunnen bereiken. Variaties in ABCB1 beïnvloeden dit proces. In dit onderzoek is alleen naar de variatie rs1045642 (3435T>C) gekeken. C geeft de aanwezigheid van de variatie aan, T het wildtype. De testuitslag T/C is het meest voorkomend onder de West-Europese bevolking.



**Effect van de testuitslag**

**T/T­NF:** bij deze testuitslag is er doorgaans sprake van een hogere expressie van P-glycoproteïne. Dat kan leiden tot een verminderde effectiviteit van met name antidepressiva en opioïden. Een hogere dosering kan worden overwogen.

**T/C­IF:** bij deze testuitslag is er sprake van een gemiddeld normale reactie op medicijnen.

**C/C­PF:** bij deze testuitslag is er sprake van een sterk lagere expressie van P-glycoproteïne. Dat kan leiden tot ophoping van de werkzame stof en een groter risico op bijwerkingen. Er is mogelijk risico op een hogere gevoeligheid voor medicijnen, zoals Digoxine, Dabigatran, Amlodipine en Cannabis. Om het gewenste effect te bereiken zijn mogelijk lagere doseringen nodig. Aangetoond is ook dat het gebruik van Sint-Janskruid de functie van ABCB1 stimuleert.



# ACE [<<](#testuitslagen)

### ACE EN DE ROL IN DE BLOEDDRUKREGULERING

ACE codeert voor de aanmaak van angiotensine II, een hormoon dat de vernauwing van bloedvaten veroorzaakt. Het ACE-enzym heeft twee functies: het bevordert de afgifte van aldosteron, dat de natrium- en kaliumbalans in de nieren reguleert, en het breekt bradykinine af, een stof die de bloedvaten verwijdt en de bloeddruk kan verlagen. In dit onderzoek is de variatie rs4343 (A>G) getest. De aanwezigheid van de variatie wordt aangeduid met een G; dit wordt in de literatuur ook wel als D (deletie) weergegeven. Deze typering beïnvloedt de productie van het ACE-enzym. In studies is aangetoond dat er dan kans is op een verhoogde bloeddruk vergeleken met een testuitslag A, wat ook wel als I (insertie) wordt weergegeven.

**Effect van de testuitslag**

**Invloed op medicijnen**

1. *ACE remmers*

**A/A:** Deze testuitslag geeft de laagst mogelijke ACE-enzymactiviteit aan. Dat kan leiden tot een verhoogde bloeddruk en een grotere kans op hypertensie. Dit kan invloed hebben op de effectiviteit van antihypertensiva.

Een hogere dosering~~en~~ kan dan nodig zijn om de bloeddruk te verlagen.

**A/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van een gematigde ACE-enzymactiviteit. De bloeddruk kan hoger zijn dan bij een G/G uitslag, maar lager dan bij een A/A uitslag. Dit kan leiden tot een hogere gevoeligheid voor antihypertensiva. Mogelijk is een gemiddelde dosering nodig om het gewenste resultaat te bereiken.

**G/G:** Bij deze testuitslag is sprake van een sterk verhoogde activiteit van het ACE-enzym. Dit leidt tot een verminderde effectiviteit van ACE-remmers (Lisinopril, Enalapril, Ramipril), die juist gericht zijn op het verlagen van ACE-activiteit om bloeddruk en hartbelasting te verminderen. Een lagere dosering kan dan overwogen worden. De testuitslag G/A komt bij circa 51% ~~voor~~ van de West-Europese bevolking voor.

1. *Angiotensine II-receptorblokkers (ARB’s)*

**A/A:** Bij deze testuitslag is er sprake de laagste de laagst mogelijke ACE-enzymactiviteit.

**A/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van een gematigde ACE-enzymactiviteit.

**G/G:** Bij deze uitslag is er sprake van een sterk verhoogde activiteit van het ACE-enzym. Als ACE-remmers minder effectief blijken te zijn, kunnen ARB's (zoals Losartan en Valsartan) een alternatief zijn.

1. *Diuretica (zoals thiaziden)*

**A/A:** Bij deze testuitslag is er sprake van de laagst mogelijke ACE-enzymactiviteit.

**A/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van een gematigde ACE-enzymactiviteit.

**G/G:** Bij deze testuitslag kunnen diuretica (thiaziden) een aanvulling zijn op een bloeddrukverlagende behandeling, omdat ze helpen bij het verlagen van het bloedvolume en daarmee de bloeddruk, zonder direct in te grijpen op ACE-activiteit.

1. *Bètablokkers (zoals Metoprolol, Atenolol)*

**A/A:** Bij deze testuitslag is er sprake van de laagst mogelijke ACE-enzymactiviteit.

**A/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van een gematigde ACE-enzymactiviteit.

**G/G:** Bij deze testuitslag kan er sprake zijn van een lage gevoeligheid voor bloeddrukverlagende medicijnen   
(Metoprolol en Atenolol).

1. *Calciumkanaalblokkers (zoals Amlodipine, Nifedipine)*

**A/A:** Bij deze testuitslag is er sprake van de laagst mogelijke ACE-enzymactiviteit.

**A/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van een gematigde ACE-enzymactiviteit.

**G/G:** Bij deze testuitslag kan bij een mindere respons op ACE-remmers Amlodipine en Nifedipine worden overwogen om de bloeddruk te verlagen.

# ADIPOQ [<<](#testuitslagen)



### ADIPOQ EN ADIPONECTINE

ADIPOQ reguleert de productie van adiponectine, een hormoon, dat door vetcellen wordt aangemaakt. ADIPOQ speelt een rol bij de afbraak van vetzuren en de regulering van glucose in het bloed. Variaties in ADIPOQ kunnen invloed hebben op de concentraties adiponectine, dat weer invloed heeft op het metabolisme en de gevoeligheid voor bepaalde ziekten. Adiponectine regelt ook de eetlust en is zo van invloed op ons verzadigingsgevoel en kan langs deze weg invloed uitoefenen op het lichaamsgewicht en de voedselopname. Daarnaast heeft Adiponectine ook beschermende eigenschappen tegen ontstekingen en atherosclerose (aderverkalking).



In dit onderzoek is de variatie rs17300539 (G>A) getest. A geeft de aanwezigheid van de variatie aan, G het wildtype. De testuitslag G/G is het meest voorkomend (86%) onder de West-Europese bevolking.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op insulineresistentie*

**G/G:** Deze testuitslag wordt in verband gebracht met het normale niveau van adiponectine en een lager risico op insulineresistentie.

**A/G:** Bij deze testuitslag kan er sprake zijn van een iets lager niveau van adiponectine.Dat kan leiden tot een licht verhoogd risico op insulineresistentie.

**A/A:** Bij deze testuitslag is er sprake van een aanzienlijk lager niveau van adiponectine. Een laag niveau van adiponectine geeft een hoog risico op insulineresistentie en diabetes type 2. Omdat Metformine de insulinegevoeligheid verhoogt, kan bij deze testuitslag Metformine (vanwege verhogend effect op de insulinegevoeligheid) effectief zijn. Thiazolidinedionen (o.a. Pioglitazon en Rosiglitazon) kunnen een nuttige optie zijn bij deze testuitslag, vooral als Metformine onvoldoende effect heeft. Thiazolidinedionen kunnen namelijk helpen om de adiponectinewaarden te verhogen en insulineresistentie te verminderen.



1. *Invloed op obesitas-risico*

**G/G:** Bij deze testuitslag is het over het algemeen gemakkelijker om een gezond gewicht te behouden.

**A/G:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een licht verhoogd risico op obesitas, mogelijk vanwege een iets lager niveau van adiponectine. Een laag niveau van adiponectine is namelijk van invloed op de vetstofwisseling.



**A/A:** Met deze testuitslag is er een verhoogd risico op obesitas, doordat de niveaus van adiponectine sterk verlaagd zijn; dat kan leiden tot minder vetverbranding en meer vetopslag.

1. *Effect op hart- en vaatziekten*

**G/G:** Deze testuitslag geeft geen specifiek risico op hart- en vaatziekten.

**A/G:** Bij deze testuitslag kan er sprake zijn van een licht verhoogd risico op hart- en vaatziekten, vanwege een lagere productie van adiponectine.

**A/A:** Bij deze testuitslag is er sprake van een verhoogd risico op hart- en vaatziekten, vanwege het zeer lage lipidenprofiel. Adiponectine speelt namelijk ook een rol bij de vetstofwisseling . Gebruik van statines

(o.a. Atorvastatine en Rosuvastatine) kunnen helpen om het lipidenniveau te verlagen.

# ADRA2A [<<](#testuitslagen)

**ADRA2A EN DE** α**2A-RECEPTOR**

ADRA2A speelt een belangrijke rol bij de regulering van de afgifte van insuline en de reactie op stress. Variaties in ADRA2A kunnen invloed hebben op de gevoeligheid voor stress, het risico op insulineresistentie en de werking van bepaalde medicijnen bij ADHD en diabetes type 2. De α2A-receptor is betrokken bij de regulering van adrenaline en noradrenaline. In dit onderzoek is alleen gekeken naar de variatie rs10885122 (G>T). T geeft de aanwezigheid van de variatie aan; G het wildtype. De testuitslag G/G is de meest voorkomend~~e~~ onder de West-Europese bevolking (80%).

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op Insulineresistentie*

**G/G:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een normale insulineafgifte.

**T/G:** Bij deze testuitslag kan er sprake zijn van een iets verhoogde insulineresistentie door de verminderde werking van de receptor bij het reguleren van insulineafgifte.

**T/T:** Bij deze testuitslag is er sprake van een verhoogd risico op insulineresistentie en hogere bloedsuikerspiegels, omdat de insulineafgifte sterk verstoord is.

1. *Invloed op stressgevoeligheid*

**G/G:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een normale stressrespons, waarbij de adrenaline- en noradrenaline-afgifte in balans is.

**T/G:** Bij deze testuitslag kan er sprake zijn van een licht verstoorde adrenaline-afgifte en als gevolg daarvan een hogere gevoeligheid voor stress. Dit kan leiden tot een verhoogde spanning of een snellere hartslag.

**T/T:** Deze testuitslag is een indicatie van een verhoogde stressgevoeligheid, vanwege een sterke verstoring in de regulering van adrenaline en noradrenaline. Bij het voorschrijven van bètablokkers, zoals Metoprolol en Propranolol, kan een lagere dosering nodig zijn om de gewenste effecten op bloeddruk en hartslag te bereiken.

1. *Effect op medicijnen*

**G/G:** Bij deze testuitslag kan een normale reactie op standaarddoseringen van ADHD-medicijnen en diabetesmedicijnen verwacht worden.

**T/G:** Bij deze testuitslag kan sprake zijn van een licht verminderde respons op ADHD-medicijnen.   
Ook kan de insulinerespons minder consistent zijn. Dat kan van invloed zijn op de behandeling van diabetes.   
Ook is er invloed op bloedplaatjes-aggregatie bij gebruik van bloedverdunners, zoals aspirine en clopidogrel.

**T/T:** Deze testuitslag kan een indicatie zijn van een verminderde respons op standaard voorgeschreven ADHD-medicijnen, zoals Methylfenidaat en Dexamfetamine. Een lagere dosering kan dan overwogen worden. Ook kan de bloedsuikerregulering minder stabiel zijn, waardoor aanpassing in de behandeling van diabetes nodig kan zijn. Bovendien is er bij deze uitslag ook een verband met bloedplaatjes-aggregatie, bij gebruik van bloedverdunners zoals aspirine en clopidogrel.

# ALDH2 [<<](#testuitslagen)



### ALDH2 EN HET ALCOHOLMETABOLISME

ALDH2 speelt een belangrijke rol bij het afbreken van alcohol in het lichaam en beschermt tegen schadelijke stoffen, die bij de afbraak van alcohol en schadelijke stoffen vrijkomen. Variaties in ALDH2 zijn van invloed op de snelheid, waarmee acetaldehyde (een giftige tussenstof van het alcoholmetabolisme) wordt afgebroken.

Een verhoogd niveau van acetaldehyde kan bij mensen met 1 inactief ALDH2-enzym leiden tot alcohol-intolerantie en ontstekingen. Ontstekingen kunnen de oorzaak zijn van hart- en vaataandoeningen. In dit onderzoek is de variatie rs671 (G>A) getest. A geeft de aanwezigheid van de variatie aan, G het wildtype. De testuitslag G/G is het meest voorkomend (99%) onder de West-Europese bevolking.



**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op alcoholmetabolisme en alcoholintolerantie*

**G/G:** Deze testuitslag geeft een normaal werkend ALDH2-enzym aan, waardoor acetaldehyde snel wordt afgebroken. Er is meestal geen risico op alcoholintolerantie.

**A/G:** Bij deze testuitslag is sprake van 1 inactief ALDH2-enzym, waardoor acetaldehyde langzamer wordt afgebroken. Dit kan leiden tot milde symptomen van alcohol-intolerantie, zoals roodheid in het gezicht en een verhoogde hartslag bij het drinken van alcohol.

**A/A:** Deze testuitslag geeft een sterk verminderde ALDH2-activiteit aan, met als gevolg een veel tragere afbraak van acetaldehyde. Bij deze testuitslag kan sprake zijn van alcohol-intolerantie en een hogere gevoeligheid voor de schadelijke effecten van alcohol.



1. *Invloed op hart- en vaatziekten*

**G/G:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een normaal werkend ALDH2-enzym.

**A/G:** Bij deze testuitslag is bij regelmatig alcoholgebruik kans op ontstekingsreacties als gevolg van een verhoogd niveau van acetaldehyde.

**A/A:** Bij deze testuitslag kan bij een hoog alcoholgebruik sprake zijn van een verhoogd risico op ontstekingen en vaatbeschadiging; dat kan leiden tot hartklachten. De werking van nitroglycerine kan met deze testuitslag minder zijn. Bij gebruik van Paracetamol kan er sprake zijn van bijwerkingen.



# AMDHD1 [<<](#testuitslagen)

### AMDHD1 EN AMINOZUURMETABOLISME

AMDHD1 is betrokken is bij de afbraak van bepaalde aminozuren, het omzetten van voedingsstoffen en het reguleren van de stofwisseling, zoals de bloedsuiker- en vetstofwisseling. Variaties in AMDHD1 zijn van invloed op de regulering van bloedsuikerspiegels. AMDHD1 kan ook invloed hebben op de vetstofwisseling en de cholesterolwaarden. In dit onderzoek is de variatie rs10745742 (C>T) getest. Testuitslag C is het wildtype. Testuitslag T geeft de variatie aan. Deze variatie wordt o.a. in verband gebracht met veranderingen in de plasmawaarden van calcidiol (25-hydroxyvitamine D).

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op bloedsuikerregulering*

**C/C:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een normaal werkend AMDHD1-enzym en zorgt doorgaans voor een stabiele bloedsuikerspiegel.

**T/C:** Bij deze testuitslag kan sprake zijn van een lichte verandering~~en~~ in de bloedsuikerregulering, als gevolg van een verminderde activiteit van AMDHD1.

**T/T:** Bij deze testuitslag kan sprake zijn van een duidelijk verminderde activiteit van AMDHD1; er is kans op insulineresistentie als gevolg van een minder efficiënte afbraak van aminozuren en een verstoorde bloedsuikerspiegel.

1. *Invloed op vetstofwisseling en cholesterolniveaus*

**C/C:** Bij deze testuitslag is over het algemeen sprake van een gezonde vetstofwisseling en normale cholesterolwaarden.

**T/C:** Deze testuitslag kan leiden tot licht hogere cholesterolwaarden.

**T/T:** Bij deze testuitslag is er kans op een verhoogd risico op dyslipidemie (onevenwichtigheid van lipiden in het bloed) en hogere cholesterol- en triglyceridenwaarden.

## BChE [<<](#testuitslagen)



### BCHE EN DE AFBRAAK VAN ACETYLCHOLINE

BChE is belangrijk bij het snel afbreken van bepaalde neurotransmitters, zoals acetylcholine. Acetylcholine is belangrijk voor de communicatie tussen zenuwcellen en spieren. BChE is ook betrokken bij het ontgiften van lichaamsvreemde stoffen, waaronder dus ook medicijnen. Een verminderde activiteit van BChE kan bij gebruik van spierverslappers en anesthetica leiden tot sterke bijwerkingen. Een verhoogde activiteit van BChE kan leiden tot een te snelle afbraak van medicijnen, met als gevolg dat het gewenste resultaat niet wordt bereikt. In dit onderzoek zijn meerdere variaties getest (zie tabel op laatste pagina) maar alleen de volgende variaties hebben een effect op de werking en worden daarom hieronder als testuitslag genoemd: rs1803274 (C>T), rs1799807 (T>C), rs28933389 (G>A) ,rs28933390 (C>A), rs527843566 (C>T), rs121918556 (T>A) en rs114706984 (G>A). Deze variaties coderen voor inactieve allelen, respectievelijk het K-, A-, F1-, F2-, H- ,spatie J- en Sc-allel. Als er geen variatie is gevonden, dan wordt dat het U-allel genoemd.



**Effect van de testuitslagen**

**U/U of K/U­fenotype NM:** Deze testuitslag wordt in verband gebracht met een normaal metabolisme van BChE.

**K/K, K/A,U/A, U/F1 U/F2. U/H, U/J, U/Sc, K/H, K/J, K/Sc­fenotype IM:** Deze testuitslag (een verminderde activiteit van het BChE-enzym), geeft kans op een verhoogde gevoeligheid voor spierverslappers en een langere werking van ~~de~~ bepaalde medicijnen (Succinylcholine en Mivacurium).

**A/A, A/F1, A/F2, F1/F1, F1/F2, F2/F2, H/H, H/J, H/Sc, J/J, J/Sc of Sc/Sc­fenotype PM:** Deze testuitslag (geen of weinig activiteit van het BChE- enzym), geeft kans op een sterk verhoogde gevoeligheid voor spierverslappers. Er kan sprake zijn van een te sterke werking van Cholinesterase-remmers, zoals Donepezil, bij behandeling van cognitieve stoornissen.



# BCO1 [<<](#testuitslagen)

### BCO1 EN HET VITAMINE A-METABOLISME

BCO1 is van invloed op de omzetting van bètacaroteen in vitamine A (retinol). Vitamine A is belangrijk voor het gezichtsvermogen, de immuun functie en de gezondheid van de huid. Bij bepaalde variaties in BCO1 kan de omzetting van bètacaroteen naar vitamine A minder efficiënt zijn; dat betekent dat men mogelijk minder vitamine A uit plantaardige bronnen kan halen. Dit is van belang bij consumptie van weinig of geen dierlijke producten (lever, zuivel en eieren). In dit onderzoek is gekeken naar de variatie rs12934922 (A>T). T geeft de aanwezigheid van de variatie aan, A het wildtype. De testuitslagen A/T en T/T geven een mogelijk verhoogd risico op een vitamine A-tekort aan. De testuitslagen A/T en T/T worden in verband gebracht met een het minder goed afbreken van vetten in vergelijking met ~~de~~ testuitslag A/A. Testuitslag A/T komt voor circa 50% voor onder de West-Europese bevolking.

**Effect van de testuitslag**

**A/A:** Deze testuitslag geeft een normale BCO1-enzymactiviteit aan; dat betekent dat bètacaroteen efficiënt wordt omgezet in vitamine A.

**A/T:** Bij deze testuitslag is sprake van een verminderde enzymactiviteit; dat leidt tot een lagere omzetting van bètacaroteen naar vitamine A.

**T/T:** Bij deze testuitslag is sprake van een significant verminderde enzymactiviteit, met als gevolg een grotere afhankelijkheid van dierlijke bronnen van vitamine A of supplementen om het gewenste niveau van vitamine A te bereiken. Bepaalde medicijnen, zoals bijvoorbeeld Orlistat en Cholestrymine remmen de opname van vitamine A.

# BDNF [<<](#testuitslagen)



### BDNF EN DE HERSENEN

BDNF is belangrijk voor een goede werking van de hersenen en wordt in verband gebracht met leerprocessen en geheugen. Variaties in BDNF, inclusief de mogelijke rol van BDNF, kunnen invloed hebben op het niveau van BDNF in de hersenen en worden in verband gebracht met neurologische aandoeningen en de mentale gezondheid. In dit onderzoek is de variatie rs6265 (C>T) getest. Deze variatie wordt aangegeven als het Val66Met-polymorfisme. De testuitslag Met is de variatie. Het Met66-allel wordt in verband gebracht met de kans gevoeliger te zijn voor psychiatrische aandoeningen, zoals depressie, angststoornissen, schizofrenie alsook de ziekte van Alzheimer. De testuitslag Val/Met wordt in verband gebracht met een licht risico op ADHD. Bij weergeven van de uitslag wordt voor Val “C” en voor Met “T” gebruikt. De testuitslag C/C is het meest voorkomend (64%) onder de West-Europese bevolking.



**Effect van de testuitslag**

**C/C (Val/Val):** Deze uitslag geeft een normale expressie van BDNF aan; er is sprake van een goed functioneren van het zenuwstelsel en een normale neuronale plasticiteit.

**T/C (Val/Met):** Bij deze uitslag is sprake van een verminderde BDNF-expressie; er is kans op een verminderd leervermogen en een verhoogd risico op neurologische aandoeningen.

**T/T (Met/Met):** Bij deze uitslag is sprake van een sterk verlaagde BDNF-expressie; een verhoogd risico op aandoeningen, zoals depressie en cognitieve stoornissen kan daarvan het gevolg zijn. SSRI’s (Fluoxetine en Sertraline) kunnen minder effect hebben en er is een verhoogd risico op bijwerkingen bij gebruik van



antipsychotica (Clozapine en Risperidon). Omdat een lage activiteit van het BDNF-enzym invloed kan hebben op o.a. de dopamineregulering, is de kans aanwezig dat ADHD-medicijnen (Methylfenidaat en Amfetamine) minder effectief zijn.



# CACNA1S [<<](#testuitslagen)

### CACNA1S EN SPIERCONTRACTIE

CACNA1S is van invloed op het starten van spiercontractie via het reguleren van de calciumionenstroom in de spiercellen. Calciumionen zijn belangrijk voor samentrekking en ontspanning van spieren. Variaties in

het CACNA1S-gen kunnen invloed hebben op de efficiëntie van het calciumtransport en worden in verband gebracht met aandoeningen, zoals maligne hyperthermie. In dit onderzoek zijn de variaties rs1800559, rs12135240 en rs772226819 en rs1553247334 getest. De testuitslag WT/WT geeft aan dat geen van deze variaties gevonden zijn. Dit betekent dat er geen risicofactor is gevonden voor maligne hyperthermie. Een variatie wordt aangeven met MT. De testuitslagen WT/MT en MT/MT geven aan dat er sprake kan zijn van risicofactoren voor maligne hyperthermie. Dit wordt aangegeven met MHS (maligne hyperthermie sensitivity).

**Effect van de testuitslag**

**WT/WT-normaal:** deze testuitslag geeft de normale functie van de calciumkanalen aan; dat leidt tot een standaard spiercontractie.

**WT/MT­MHS (gevoelig voor maligne hypertensie ontwikkeling ):** deze testuitslag kan een lichte verandering in de activiteit van de calciumkanalen aangeven; dat kan leiden tot gevoeligheid voor maligne hyperthermie.

**MT/MT­MHS (sterk verhoogde kans op maligne hypertensie ontwikkeling ):** bij deze testuitslag kan sprake zijn van een sterk verhoogde gevoeligheid voor maligne hyperthermie. Dit is van belang voor operaties, waarbij bepaalde anesthetica worden gebruikt.

# CFTR [<<](#testuitslagen)



### CFTR EN TRANSPORTFUNCTIE

CFTR is een transportgen, dat belangrijk is voor het handhaven van de juiste hoeveelheid vocht en zout in verschillende weefsels. Variaties in CFTR kunnen leiden tot ophoping van slijm in organen, zoals de longen en de spijsverteringsorganen. Variaties in CFTR zijn erfelijk overdraagbaar. Het medicijn Ivacaftor wordt vaak

voorgeschreven om de functie van het CFTR-enzym te verbeteren. In de tabel op de laatste pagina ziet u welke variaties getest worden. Als er geen variaties gevonden worden, dan wordt dat als WT weergegeven en voorspelt dit een normale functie indien een variatie wordt gevonden dan wordt dat weergegeven met MT, wat de verminderde functie voorspelt.

**Effect van de testuitslag**



**WT/WT­NF (normale functie):** Deze testuitslag geeft de normale functie van CFTR aan.

**WT/MT­IF (verminderde functie):** Deze uitslag geeft de verminderde functie van CFTR aan. Er is kans op beperkte ademhalingsklachten.

**MT/MT­PF (sterk verminderde of geen functie):** Bij deze uitslag is er sprake van een niet-functionerend CFTR- enzym. Dit kan de oorzaak zijn van ademhalingsproblemen en spijsverteringsklachten. Er is ook een verhoogd risico op cystische fibrose.



# CYP1A1 [<<](#testuitslagen)

### CYP1A1 EN HET ONTGIFTEN

CYP1A1 is betrokken bij het ontgiften en afvoeren van lichaamsvreemde stoffen, zoals medicijnen. Cyp1A1 is ook van invloed op de gevoeligheid voor polycyclische aromatische koolwaterstoffen (PAK's), die in sigarettenrook en andere verontreinigende stoffen voorkomen. In dit onderzoek is alleen gekeken naar de variant rs1048943 (T>C, Ile462Val). T is het meest voorkomend en C is de variant. Er lijkt een associatie te zijn met de werking van capecitabine en docetaxel.

**Effect van de testuitslag**

**T/T NM:** Deze testuitslag geeft een normale activiteit van het CYP1A1-enzym aan.

**T/C IM:** Deze testuitslag geeft een licht veranderde werking van het CYP1A1-enzym aan.  
**C/C PM:** Deze testuitslag kan leiden tot een duidelijk veranderde activiteit en daardoor een sterkere gevoeligheid voor bepaalde giftige stoffen.

# CYP1B1 [<<](#testuitslagen)



### CYP1B1 EN DE AFBRAAK VAN HORMONEN

CYP1B1 speelt een belangrijke rol in het afbreken van hormonen, zoals oestrogeen en is van invloed op de gevoeligheid voor polycyclische aromatische koolwaterstoffen (PAK's).Variaties in dit gen worden in verband gebracht met een verhoogde activiteit van CYP1B1 .Dit betekent dat CYP1B1 sneller en mogelijk effectiever is bij de afbraak van oestrogenen, met als gevolg meer productie van 4-hydroxy-oestrogeen.Variaties in CYP1B1 komen voor bij 20 % van de West Europese bevolking. In dit onderzoek is naar meerdere variaties gekeken ,maar alleen rs1056827 (\*2) en rs1056836 (\*3) hebben een effect op metabolisme en worden daarom hieronder nader beschreven. Van de overige uitslagen wordt de activiteit van CYP1B1 als normaal gezien.

**Effect van de testuitslag**



**\*1/\*1 NM:** Deze testuitslag geeft de normale activiteit van het CYP1B1-enzym aan.   
**\*1/\*2 of \*1/\*3 IM:** Deze testuitslag geeft een licht veranderde activiteit van het CYP1B1-enzym aan.

**\*2/\*2 of \*2/\*3 of \*3/\*3 PM:** Deze testuitslag geeft een sterk veranderde activiteit van het CYP1B1-enzym aan. Deze testuitslag kan bij gebruik van Tamoxifen, Docetaxel en Paclitaxel oorzaak zijn van minder effect en kans op bijwerkingen.



# CYP2A6 [<<](#testuitslagen)

### CYP2A6 EN NICOTINE

CYP2A6 is betrokken bij de oxidatie van nicotine en cotinine. Maar ook niet-genetische factoren (omgevingsinvloeden) bepalen mede de activiteit van CYP2A6. Variaties in het CYP2A6-gen zijn van invloed op de werking van Tegafur, Letrozol, Efavirenz, Valproïnezuur, Pilocarpine, Artemisinine, Artesunaat, Cafeïne, Tyrosol en een aantal cumarine-achtige alkaloïden. Pompelmoes en grapefruit remmen de activiteit van CYP2A6. In dit onderzoek is ook onderzocht of er sprake is van genduplicatie of deletie (het testen of er sprake is van meer of minder dan 2 functionele allelen (hybrid-gain of hybrid loss (CNV)). Hybrid loss allelen (\*12, \*34, \*47, \*53) hebben geen activiteit. Aangetoonde duplicatie leidt tot ultra snel metabolisme (UM), een deletie leidt tot een inactief gen en dus PM. In de tabel op de laatste pagina ziet u welke variaties getest zijn. De volgende geteste variaties leiden tot:

A) normale activiteit: \*1(A-K), \*6, \*11, \*13, \*14, \*22, \*30,\*31,\*38, \*44,\*50

B) verminderde activiteit: \*2, \*9, \*17, \*23, \*25, \*26, \*28, \*41

C) geen activiteit: \*4, \*12, \*27, 34, \*47, \*53)

Op basis van de geteste variaties zijn de hierna volgende fenotypen te onderscheiden.

**Effect van de testuitslag**

**Combinaties van \*allelen genoemd in A met B- Fenotype NM:** Deze testuitslag geeft aan dat nicotine normaal wordt afgebroken. Bij een normale activiteit van het CYP2A6-enzym kan sprake zijn van een sterker verlangen naar nicotine. Voor het stoppen met roken zijn intensievere rookstop-programma’s nodig.

**Combinaties van \*allelen genoemd in A of B met C- Fenotype IM:** Deze testuitslag leidt tot een vertraagd afbreken van nicotine en een lager risico op verslaving. Voor het stoppen van roken kunnen lagere doseringen van medicijnen om te stoppen worden voorgeschreven.

**Combinaties van \*allelen genoemd in C - Fenotype PM:** Deze testuitslag duidt op een trage afbraak van nicotine en dus een veel lager risico op verslaving. Voor het stoppen van roken kan volstaan worden met een niet-nicotine-gebaseerde therapie.

**CNV (hybrid gain- Fenotype UM:** Deze testuitslag duidt op een zeer snelle afbraak van nicotine dus een groter risico op nicotine verslaving. Medicijnen, die via CYP2A6 worden afgebroken (Tegafur en Coumarines) worden dus snel afgebroken.

# CYP2C8 [<<](#testuitslagen)



### CYP2C8 EN METABOLISME

CYP2C8 is een belangrijk leverenzym dat betrokken is bij metabolisme van een aantal medicijnen, waaronder NSAID’s (bepaalde pijnstillers), antimalaria-medicijnen en medicijnen die worden gebruikt bij behandeling van diabetes. CYP2C8 is direct betrokken bij metabolisme van o.a. Ibuprofen. CYP2C8 heeft een secundaire rol bij metabolisme van o.a. Diclofenac. In dit onderzoek is naar meerdere variaties gekeken maar in het bijzonder naar \*2 (rs11572103), \*3 (rs10509681) en \*4 (rs1058930), omdat hiervan bekend is dat het effect heeft op de werking van CYP2C8.

**Effect van de testuitslagen (**Voor overige uitslagen geldt dat de activiteit normaal is (NM))



**\*1(A-C)/\*1(A-C)­fenotype NM:** Deze testuitslag betekent dat medicijnen op een normale snelheid worden afgebroken. Volstaan kan worden met de standaarddosering.

**\*1(A-C)/\*2 en \*1(A-C)/\*3 en \*1(A-C)/\*4­fenotype IM:** Deze testuitslagen zijn in verband gebracht met een verminderde afbraak van medicijnen. De werkzame stof blijft langer in het lichaam met risico op bijwerkingen. Verlaagde dosering kan bij deze testuitslagen worden overwogen.

**\*2/2 en \*3/\*3 en \*4/\*4­fenotype PM:** Deze testuitslagen zijn in verband gebracht met een sterk verlaagde activiteit van CYP2C8 en dus een sterk verminderde afbraak van medicijnen. Er is risico op ophoping van de werkzame stof tot een toxisch niveau. Een veel lagere dosering of een alternatief medicijn, dat niet via CYP2C8 wordt omgezet, kan worden overwogen.



# CYP2E1 [<<](#testuitslagen)

### CYP2E1 EN LEVERTOXICITEIT

De activiteit van CYP2E1 wordt gestimuleerd door alcohol, roken en de medicijnen Isoniazide en Isopropanol.   
CYP2E1 speelt een rol bij anesthesie, alcoholconsumptie, diabetes en obesitas. Transvetzuren en geoxideerde vetzuren hebben een negatief effect op de activiteit van CYP2E1. Variaties van CYP2E1 zijn van invloed op de gevoeligheid voor levertoxiciteit. In dit onderzoek is naar meerdere variaties gekeken maar in het bijzonder naar de variatie \*5B (rs2031920) ,omdat alleen voor deze een effect op metabolisme is toegekend. Voor de overige uitslagen geldt een normale enzymactiviteit.

**Effect van de testuitslag**

**\*1(A of B)/\*1(A of B)­fenotype NM:** Deze testuitslag geeft een normale enzymactiviteit aan. Medicijnen worden op een normale snelheid afgebroken. Volstaan kan worden met de standaarddosering.

**\*1(A of B)/\*5B­fenotype RM:** Deze testuitslag leidt tot een snellere afbraak van medicijnen en bepaalde giftige stoffen. Versneld metabolisme kan een hoger risico geven op levertoxiciteit.

**\*5B/\*5B­fenotype UM:** Deze testuitslag leidt tot een zeer snelle afbraak van medicijnen en bepaalde giftige stoffen. Zeer snel metabolisme geeft risico op levertoxiciteit en overbelasting van de lever. Bij deze testuitslag wordt consumptie van alcohol afgeraden. Bij deze testuitslag kan worden uitgegaan van een lagere dosering van Paracetamol.

# CYP2F1 [<<](#testuitslagen)



### CYP2F1 EN ONTGIFTEN

CYP2F1 is als onderdeel van het P450 cytochroom van invloed op het afbreken en verwijderen van diverse giftige stoffen in de longen en de lever; bijvoorbeeld componenten van tabaksrook. Variaties in CYP2F1 zijn in verband gebracht met de gevoeligheid voor luchtwegaandoeningen, reacties op bepaalde medicijnen en bepaalde ingeademde stoffen. Roken is een belangrijke bron van blootstelling aan schadelijke stoffen, die door CYP2F1 worden gemetaboliseerd. Bij een testuitslag PM is er sprake van een groot risico op luchtwegschade door roken. In dit onderzoek zijn de volgende variaties getest: \*1 (geen variaties), \*2 (rs11399890), \*3 (rs2070673), \*4 (rs11399890) en\*6 (rs72549325).



**Effect van de testuitslag**

**\*1/\*1­fenotype NM:** Deze testuitslag geeft de normale activiteit van het CYP2F1-enzym aan.

**\*1/\*2, \*1/\*3, \*1/\*4 en \*1/\*6­fenotype IM:** Deze testuitslagen leiden tot een verminderde afbraak van medicijnen en bepaalde giftige stoffen (o.a. sigarettenrook). Er is een verhoogd risico op geïrriteerde luchtwegen en longen.

**\*2/\*2 ,\*3/\*3, \*4/\*4 en \*6/\*6­fenotype PM:** Deze testuitslagen worden in verband gebracht met een zeer langzame afbraak van medicijnen en bepaalde giftige stoffen. Ingeademde schadelijke stoffen blijven langer in het lichaam aanwezig en er is een sterk verhoogd risico op luchtweg- en longproblemen.



# CYP2R1 [<<](#testuitslagen)

### CYP2R1 EN VITAMINE D

CYP2R1 zet vitamine D uit de voeding of uit zonlicht om in de 25-hydroxyvitamine D-vorm (25(OH)D), een belangrijke marker voor de vitamine D-status in het lichaam. In dit onderzoek is de variatie rs10741657 (A>G) getest. A is het meest voorkomend en geassocieerd met hogere vitamine D-concentraties. G komt minder vaak voor en is geassocieerd met lagere vitamine D-concentraties.

**Effect van de testuitslag**

**A/A­fenotype NM:** Deze testuitslag geeft een normale omzetting van vitamine D naar de 25(OH)D-vorm aan. Dit resulteert in een normale vitamine D-spiegel, afhankelijk van inname en blootstelling aan zonlicht. Er is geen verhoogd risico op een vitamine D-tekort door genetische factoren.

**A/G­fenotype IM:** Deze testuitslag geeft een verminderde activiteit van CYP2R1 aan, waardoor de vitamine D-spiegel iets lager kan zijn dan gemiddeld. Er is kans op een iets verhoogd vitamine-D tekort; vooral bij onvoldoende blootstelling aan zonlicht of lage vitamine D-inname via de voeding.

**G/G­fenotype PM:** Deze testuitslag wordt in verband gebracht met een sterk verminderde omzetting van vitamine D naar 25(OH)D; dat kan resulteren in een lage vitamine D-spiegel, zelfs bij normale blootstelling aan zonlicht en inname via de voeding. Deze testuitslag toont de kans op een vitamine D-tekort. Extra vitamine D-supplementen kunnen de lagere omzettingscapaciteit compenseren.

# CYP4F2 [<<](#testuitslagen)



### CYP4F2 EN DE VITAMINES E EN K

CYP4F2 is betrokken bij het metabolisme van vetzuren en vitamines (E en K). Vitamine K speelt een rol bij de bloedstolling en botgezondheid. Het CYP4F2-enzym breekt vitamine K af en beïnvloedt op die manier de

effectiviteit van vitamine K-afhankelijke processen, zoals de bloedstolling. Variaties in CYP4F2 hebben invloed op de behoefte aan vitamine K en zijn van belang voor het bepalen van de dosering van bloedverdunners, zoals Warfarine, Cumarine en Acenocoumarol. In die zin is er een relatie met de activiteit van VKORC1. In dit onderzoek is in het bijzonder gekeken naar de variatie \*3 (rs2108622),omdat dit effect heeft op de activiteit. De andere variaties hebben ingevoegde figuur verwijderen zodat tekst 'andere' en 'hebben' weer leesbaar worden geen effect.



**Effect van de testuitslag**

**\*1/\*1­fenotype NM:** Deze testuitslag resulteert in een normale activiteit van het CYP4F2-enzym en een normale afbraak van vitamine K.

**\*1/\*3­fenotype IM:** Deze uitslag geeft een verminderde activiteit van CYP4F2 aan. Dit leidt tot een verminderde afbraak van vitamine K en dus tot een licht verhoogde vitamine K-spiegel. Hogere dosering van bloedverdunners kan leiden tot het normale niveau van bloedstolling.

**\*3/\*3­fenotype PM:** Deze uitslag resulteert in een hogere vitamine K-spiegel. Het gewenste effect van bloedverdunners wordt daardoor sterk verminderd. Om het gewenste effect te bereiken zijn hogere doseringen bloedverdunners nodig.



# CYP17A1 [<<](#testuitslagen)

### CYP17A1 EN HORMONEN

CYP17A1 speelt een belangrijke rol in de productie van steroïde hormonen, waaronder oestrogenen (estradiol), androgenen(testosteron) en corticosteroïden. CYP17A1 is betrokken bij de omzetting van Pregnenolon

en Progesteron naar hun actieve vormen. In dit onderzoek is gekeken naar de variatie rs743572 (A>G). A is het meest voorkomend en G is de variatie.

**Effect van de testuitslag**

**A/A­fenotype NM:** Deze testuitslag resulteert in een normale activiteit van het CYP17A1-enzym en een normale hormoonproductie.

**A/G­fenotype RM:** Deze testuitslag wordt in verband gebracht met een verhoogde activiteit van CYP17A1; dat leidt tot een verhoogde hormoonproductie, voornamelijk androgenen. Mogelijke symptomen zijn snellere haargroei en onregelmatige menstruatie.

**G/G­fenotype UM:** Deze testuitslag leidt tot een nog hogere productie van androgenen en een risico op hormonale disbalans. Symptomen zijn o.a. acne, snellere haargroei en onregelmatige menstruatie.

# CYP24A1 [<<](#testuitslagen)



### CYP24A1 EN VITAMINE D

CYP24A1 breekt de actieve vorm van vitamine D, calcitriol (1,25(OH)₂D), af, waardoor het lichaam de vitamine D-spiegel in balans kan houden. Vitamine D is van belang voor de botgezondheid, calciumregulering en het risico op vitamine D-gerelateerde aandoeningen. In dit onderzoek is de variatie rs17216707 (T>C) getest. T is het meest voorkomend en C is de variatie.

**Effect van de testuitslag**

**T/T fenotype NM:** Deze testuitslag geeft de normale activiteit van het CYP24A1-enzym aan en leidt tot een normale afbraak van vitamine D.



**T/C fenotype IM:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een verminderde afbraak van vitamine D, dus een hogere vitamine D-spiegel.

**C/C fenotype PM:** Deze testuitslag geeft een sterk verlaagde activiteit aan. Bij gebruik van vitamine D-supplementen bestaat het risico op te hoge calciumspiegels. Dit kan nuttig zijn voor de botgezondheid, maar een teveel aan calcium kan ook risico's met zich meebrengen, zoals nierproblemen en het verkalken van zachte weefsels.



# DHCR7 / NADSYN1 [<<](#testuitslagen)

### DHCR7

DHCR7 is betrokken bij de omzetting van 7-dehydrocholesterol naar cholesterol, een belangrijke stap in de cholesterolhuishouding. Maar DHCR7 is ook van invloed op de synthese van vitamine D. Een verminderde activiteit van het DHCR7-enzym betekent een toename van 7-DHC, dat door zonlicht wordt omgezet in vitamine D. In dit onderzoek is de variatie rs12785878 (G>T) getest. Deze variatie ligt in het NASDSYN-gen en naast het DHCR7-gen. Deze variatie heeft effect op beide genen en als zodanig ook op de vitamine D-synthese. Testuitslag G is het wildtype. Testuitslag T geeft de aanwezigheid van de variatie aan. Testuitslag T is in verband gebracht met een verhoogde activiteit van DHCR7; dat kan leiden tot een efficiëntere omzetting van 7-dehydrocholesterol naar cholesterol. Een verhoogde activiteit van DHCR7 kan ook de synthese van vitamine D bevorderen, vooral bij voldoende blootstelling aan zonlicht. In sommige gevallen kan een te hoge activiteit van DHCR7 ook leiden tot een disbalans in de cholesterolhuishouding.

**NADSYN EN VITAMINE D**



### NADSYN1 EN DE ENERGIEBALANS

NADSYN1 is van belang voor de productie van nicotinamide adenine dinucleotide (NAD+), een molecuul dat een belangrijke rol speelt in de energieproductie binnen de mitochondriën, de energiecentrales van de cellen. NAD+ is witruimte weg nodig voor de productie van adenosinetrifosfaat (ATP), de belangrijkste energiebron voor cellen. Daarnaast fungeert NAD+ als een cofactor voor verschillende enzymen, die betrokken zijn bij belangrijke biochemische processen, zoals glycolyse (de afbraak van glucose), de citroenzuurcyclus (voor energieproductie) en de respons op oxidatieve stress (die cellulaire schade veroorzaakt). Verminderde activiteit van NADSYN1 kan leiden tot een verminderde productie van NAD+, dat invloed kan hebben op de energiebalans in het lichaam. Bovendien heeft NADSYN1 ook invloed op het vitamine D-niveau, dat van belang is voor de botgezondheid, het immuunsysteem en verschillende andere fysiologische processen. In dit onderzoek is in het bijzonder gekeken naar de variatie rs12785878. Testuitslag T geeft de aanwezigheid van de variatie aan en wordt in verband gebracht met een verminderde enter verwijderen



productie van NAD+. Dit betekent dat bij testuitslag T een lagere hoeveelheid NAD+ aanwezig is in vergelijking tot testuitslag G.

**Effect van de testuitslag**

**G/G:** Deze testuitslag geeft een normale vitamine D-synthese bij blootstelling aan zonlicht en zorgt voor een normale omzetting van 7-DHC naar cholesterol. Beperkte blootstelling aan zonlicht vergroot de afhankelijkheid van vitamine D- suppletie.

**T/G:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een iets verhoogde beschikbaarheid van 7-DHC voor de vitamine D-synthese bij blootstelling aan zonlicht. Er is sprake van een efficiënte omzetting van 7dehydrocholesterol naar cholesterol.

**T/T:** Deze testuitslag is in verband gebracht met verhoogde beschikbaarheid van 7-DHC; dat leidt tot een efficiëntere vitamine D-synthese bij blootstelling aan zonlicht. Er is sprake van een efficiëntere omzetting van 7-dehydrocholesterol naar cholesterol.

1. *Invloed op ontgiften en op gezondheidsrisico’s*

**G/G­fenotype NM:** (Normale productie van NAD+), Bij deze testuitslag is sprake van een normale productie van NAD+.



**T/G en T/T­fenotype IM en PM:** ( Verminderde productie van NAD+) Bij deze testuitslag is sprake van een lager niveau van NAD+; met als gevolg een verminderde energieproductie op cellulair niveau. Er is een verhoogd risico op vermoeidheid, verminderde metabolische functie en mogelijk een verlaagde weerstand tegen oxidatieve schade. De verminderde NAD+-productie kan ook invloed hebben op het vitamine D-niveau.

1. *Effect op medicijnen*

**G/G-fenotype NM:** normale activ~~i~~teit

**T/G en T/T­fenotype IM en PM:** Bij deze testuitslagen kan overwogen worden voedingssupplementen, zoals nicotinamide riboside of nicotinamide mononucleotide te gebruiken. Het is belangrijk om het vitamine D-niveau te monitoren.

# DRD2 [<<](#testuitslagen)



### DRD2 EN DOPAMINE

DRD2 is van invloed op de activiteit van de neurotransmitter dopamine. Dopamine is betrokken bij motivatie, genot en verslavingsgedrag. Het DRD2-gen is betrokken bij verschillende psychiatrische aandoeningen, waaronder schizofrenie, verslavingsstoornissen en ADHD. Variaties in DRD2 zijn van invloed op de werking van bepaalde medicijnen, die het dopaminesysteem beïnvloeden. In dit onderzoek is de variatie rs1076560 (C>A) getest. A geeft de aanwezigheid van de variatie aan, C is het wildtype. De testuitslag C/C is de meest voorkomend~~e~~ onder de West-Europese bevolking.



**Effect van testuitslag**

**C/C:** Deze uitslag geeft een standaard gevoeligheid van de D2-receptoren en een normale dopamineregulering aan. Bij deze testuitslag is een normale respons op dopaminemedicijnen (antipsychotica) te verwachten.

**A/C:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een verlaagde gevoeligheid voor dopamine. Er is enig effect op het geheugen en de concentratie. Bij deze testuitslag kan een lagere effectiviteit van bepaalde antipsychotica verwacht worden. De testuitslag A/C wordt ook in verband gebracht met een verhoogd risico op alcoholisme.



**A/A:** Deze testuitslag kan resulteren in een aanzienlijk verminderde gevoeligheid voor dopamine; er kan sprake zijn van duidelijke concentratieproblemen en een verminderd werkgeheugen. Het effect van bepaalde antipsychotica kan zeer laag zijn; aanpassing van de dosering is te overwegen.

# F2 [<<](#testuitslagen)

### F2 EN BLOEDSTOLLING

F2 speelt een belangrijke rol in de productie van protrombine, een enzym dat belangrijk is voor de bloedstolling. Onder normale omstandigheden is F2 niet actief (PM). F2 wordt pas actief, wanneer er sprake is van een bloeding. F2 zal dan bijdragen aan de bloedstolling. Variatie in F2 heeft invloed op de hoeveelheid protrombine in het bloed en daarmee op de stolling; dit kan risico op trombose (bloedstolsels) geven. In dit onderzoek is de variatie rs1799963 (G>A) getest. G geeft het wildtype aan en A de variatie.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op bloedstolling*

**G/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van een normale bloedstolling.

**A/G:** Bij deze testuitslag kan de hoeveelheid protrombine in het bloed licht verhoogd zijn; dat kan leiden tot iets meer bloedstolling en een licht verhoogd risico op trombose.

**A/A:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een sterk verhoogde protrombineproductie, dat de kans op trombose aanzienlijk kan vergroten. Er kan sprake zijn van een sterk verhoogde bloedstolling.

1. Invloed op tromboserisico

**G/G:** Bij deze testuitslag is er geen verhoogd genetisch risico op trombose.

**A/G:** Bij deze testuitslag is er een iets verhoogd risico op trombose.

**A/A:** Bij deze uitslag is er een significant verhoogd risico op trombose en andere stollingsaandoeningen.

1. Effect op de reactie op bloedverdunners

**G/G:** Bij deze testuitslag kan op basis van deze genetische variatie de aangegeven standaarddosering worden voorgeschreven.

**A/G:** Bij deze testuitslag kunnen preventieve antistollingsmiddelen worden voorgeschreven als er bijvoorbeeld sprake is van een langdurige immobilisatie.

**A/A:** Bij deze testuitslag kan een aangepaste dosering van bloedverdunners worden overwogen.

# F5 [<<](#testuitslagen)



### F5 EN BLOEDSTOLLING

F (Factor) 5 is ook belangrijk voor de bloedstolling. F5 vormt met andere stollingsfactoren trombine en fibrine; dat is belangrijk voor het vormen van bloedstolsels. F5 dient geïnactiveerd (niet actief) te zijn. Dit is het geval bij 97% van de West-Europese bevolking). In dit onderzoek is gekeken naar de variatie rs6025 (Leiden mutatie C>T). Testuitslag C is het wildtype, T is de variatie. Een aangetoonde aanwezigheid van deze variatie geeft een verhoogd risico op het ontwikkelen van veneuze trombose en longembolie. De Leiden-mutatie is erfelijk. Medicijnen, die vaak worden voorgeschreven bij aanwezigheid van deze variatie zijn Warfarine, Rivaroxaban, Apixaban, Dabigatran en Aspirine.



**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op bloedstolling*

**C/C:** Bij deze testuitslag is sprake van een normale bloedstolling.

**T/C:** Bij deze testuitslag is de afbraak van Factor 5 verminderd; dat kan leiden tot meer bloedstolling en een verhoogd risico op trombose.

**T/T:** Bij deze testuitslag is er een nog sterkere invloed op de afbraak van Factor 5, dat resulteert in een aanzienlijk verhoogd risico op trombose en veel meer bloedstolling.

1. *Invloed op tromboserisico*

**C/C:** Bij deze testuitslag is er geen verhoogd genetisch risico op trombose; er is sprake van een normale bloedstolling.



**T/C:** Deze testuitslag geeft een verhoogd risico op trombose. Hoewel het risico minder groot is dan bij de T/T testuitslag kunnen in risicovolle situaties preventieve maatregelen nodig zijn.

T/T: Bij deze testuitslag is sprake van een sterk verhoogd risico op trombose, vooral in situaties met een verhoogd risico op bloedstolling, zoals langdurige immobilisatie of zwangerschap.

1. *Effect op de reactie op bloedverdunners*

**C/C:** Bij deze testuitslag is er geen noodzaak voor aanpassing van bloedverdunners.

**T/C:** Bij deze testuitslag kunnen bloedverdunners worden voorgeschreven, vooral tijdens risicovolle omstandigheden.



**T/T:** Bij deze testuitslag kan een hogere dosering van bloedverdunners nodig zijn.

# FTO [<<](#testuitslagen)

### FTO EN OBESITAS

FTO (Fat mass and obesity-associated gene) heeft invloed op onze eetlust en energiebalans. De variatie rs1121980 (G>A) wordt in verband gebracht met het risico op obesitas. Naast obesitas wordt FTO ook in verband gebracht met andere gezondheidsproblemen, waaronder het risico op het ontwikkelen van type 2-diabetes en hart- en vaatziekten. A geeft de aanwezigheid van de variatie aan. G geeft het wildtype aan. Dit betekent dat bij een testuitslag A een hogere hoeveelheid FTO in het lichaam aanwezig is dan bij een testuitslag G. Een testuitslag A/G komt voor bij 54% van de West-Europese bevolking.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op lichaamsgewicht en eetlust*

**G/G:** Bij deze testuitslag is over het algemeen sprake van een gemiddelde eetlust en energieverbranding.   
**A/G:** Bij deze testuitslag kan sprake zijn van een iets verhoogde eetlust en een verminderde energieverbranding. Dit kan leiden tot een licht verhoogd risico op het toenemen in gewicht.

**A/A:** Bij deze testuitslag kan sprake zijn van veel meer eetlust en een lagere energieverbranding; het risico op obesitas kan aanwezig zijn.

1. *Invloed op obesitasrisico*

**G/G:** Met deze testuitslag is er geen verhoogd genetisch risico op obesitas.

**A/G:** Bij deze testuitslag is er een matig verhoogd risico op obesitas.

**A/A:** Bij deze testuitslag is er een genetisch risico op obesitas. Als preventie om gewichtstoename te beperken kan aanpassing van de leefstijl overwogen worden.

1. *Effect op het metabolisme*

**G/G:** Bij deze testuitslag is sprake van een over het algemeen normaal metabolisme.

**A/G:** Bij deze testuitslag kan de energieverbranding iets lager zijn dan bij testuitslag G/G, maar het effect is minder uitgesproken dan bij testuitslag A/A.

**A/A:** Met deze testuitslag is er vaak een lagere energieverbranding met als gevolg een grotere gevoeligheid voor gewichtstoename.

# GC [<<](#testuitslagen)



### GC EN VITAMINE D-TRANSPORT

GC speelt een belangrijke rol in het transport van vitamine D door het bloed. Vitamine D is belangrijk voor de calcium- en fosfaatbalans in het lichaam; dat is van invloed op de gezondheid van botten en het

immuunsysteem. GC codeert voor het vitamine D-bindend enzym, dat vitamine D (en zijn metabolieten zoals calcidiol en calcitriol) door het bloed transporteert naar de doelorganen. GC zorgt ervoor dat vitamine D in vetweefsel en lever kan worden opgeslagen en vrijgegeven wordt, wanneer dat nodig is. Daarnaast speelt GC ook een rol in het immuunsysteem bij de reactie op infecties. In dit onderzoek is de variatie rs2282679 (T>G) getest. ~~De~~ Testuitslag T is het wildtype. ~~De~~ Testuitslag G geeft de aanwezigheid van de variatie aan en kan leiden tot minder transport van vitamine D in het bloed en daardoor een lagere beschikbaarheid van biologisch actieve vitamine D. Omdat vitamine D belangrijk is voor het opnemen van calcium, kan er met testuitslag G/G een andere reactie zijn bij medicijnen voor behandelingen van osteoporose, zoals bisfosfonaten (Alendronaat, Risedronaat). Testuitslag T/T is het meest voorkomend (53%) onder de West-Europese bevolking.



**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op Vitamine D-niveau*

**T/T:** Bij deze testuitslag is meestal sprake van een hogere circulerende vitamine D-spiegel, vanwege de efficiëntere productie van het vitamine D-bindend enzym.

**T/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van gemiddelde vitamine D-niveaus.



**G/G:** Deze testuitslag wordt in verband gebracht met een lagere vitamine D-spiegel, omdat opslag en transport van vitamine D minder efficiënt is.

1. *Invloed op Vitamine D-opname en beschikbaarheid*

**T/T:** Bij deze testuitslag verloopt de opname en het transport van vitamine D efficiënt; dit betekent een betere beschikbaarheid van vitamine D.

**T/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van een matige opname van vitamine D. Het vitamine D-niveau kan lager zijn bij beperkte blootstelling aan zonlicht.

**G/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van een lagere efficiëntie in het transport van vitamine D. Vitamine D supplementen kunnen worden overwogen.



1. *Effect op suppletiebehoefte*

**T/T:** Bij deze testuitslag is er over het algemeen geen verhoogde behoefte aan vitamine D-supplementen.   
**T/G:** Bij deze testuitslag kan er sprake zijn van een lichte suppletiebehoefte; vooral in de winter of bij beperkte blootstelling aan zonlicht.

**G/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van een hogere suppletiebehoefte.

# GCK/YKT6 [<<](#testuitslagen)

### GCK EN BLOEDSUIKERREGULERING

GCK/YKT6 codeert voor het enzym glucokinase; belangrijk voor de regulering van de bloedsuikerspiegel in de lever en de alvleesklier. Glucokinase helpt bij het omzetten van glucose en speelt een sleutelrol bij de afgifte van insuline. In dit onderzoek is de variatie rs4607517spatie (G>A) getest. A geeft de aanwezigheid van de variatie aan. Deze variatie wordt in verband gebracht met een verminderde activiteit van glucokinase. Dit betekent dat bij testuitslag A glucose minder goed verwerkt wordt in vergelijking met testuitslag G. Testuitslag G/G is het meest voorkomend (67%) onder de West-Europese bevolking.

**Effect van de testuitslag**

1. Invloed op bloedsuikerspiegel

**G/G:** Deze testuitslag geeft een normale glucokinase-activiteit aan; dat leidt tot stabiele bloedsuikerwaarden en een normale insulinerespons.

**G/A:** Bij deze testuitslag kan de glucokinase-activiteit licht verminderd zijn; dat leidt tot licht verhoogde bloedsuikerwaarden, vooral na maaltijden.

**A/A:** Deze testuitslag geeft een aanzienlijke vermindering in glucokinase-activiteit aan. Er is een grote kans op verhoogde nuchtere bloedsuikerwaarden en een hoger risico op diabetes type 2.

1. Invloed op insulinegevoeligheid en -afgifte

**G/G:** Deze testuitslag toont een normale insulineafgifte en glucosebalans; er is sprake van een stabiele bloedsuikerspiegel.

**G/A:** Bij deze testuitslag is sprake van een lichte vermindering in insulineafgifte. Dit leidt tot minder efficiënte regulering van de bloedsuikerspiegel.

**A/A:** Bij deze testuitslag kan de insulineafgifte aanzienlijk trager zijn. Dit veroorzaakt een verhoging van de bloedsuikerspiegel. Deze testuitslag wordt ook in verband gebracht met een hoger risico op diabetes type 2.

# GSTM1 [<<](#testuitslagen)



### GSTM1 EN ONTGIFTEN

GSTM1 is betrokken bij het afbreken van lichaamsvreemde stoffen (medicijnen) door ze om te zetten in wateroplosbare verbindingen. GSTM1 is van invloed op het neutraliseren van vrije radicalen, waardoor cellen beter beschermd zijn tegen oxidatieve stress. Het GSTM1-gen ontbreekt bij sommige mensen. Dus GSTM1 kan voorkomen als normaal (aanwezigheid van het gen) of als "deletie" (afwezigheid van het gen). In dit onderzoek is gekeken naar aan- of afwezigheid van GSTM1. De afwezigheid van GSTM1 wordt aangegeven als "null", de aanwezigheid als "present". Mensen met de GSTM1-deletie zijn gevoeliger voor blootstelling aan lichaamsvreemde stoffen, waaronder medicijnen.



**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op ontgiften*

**GSTM1­(present):** Bij deze testuitslag is sprake van een normale GSTM1-activiteit, waardoor het lichaam effectief schadelijke stoffen kan afbreken en verwijderen.

**GSTM1­null/null (afwezig):** Bij deze testuitslag kan de capaciteit om te ontgiften aanzienlijk verminderd zijn. Dit kan leiden tot een hoger risico op schade door giftige stoffen en bijwerkingen bij medicijngebruik.



1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**GSTM1­(present):** Bij deze testuitslag is sprake van een normaal beschermend effect tegen oxidatieve stress.

**GSTM1­null/null:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een verhoogd risico op ziekten, die verband houden met oxidatieve stress. De afwezigheid van GSTM1 kan ook leiden tot een lagere tolerantie voor blootstelling aan gifstoffen uit de omgeving.

1. *Effect op medicatiegebruik*

**GSTM1­(present):** Bij deze testuitslag kan worden uitgegaan van de aangegeven standaarddosering;   
**GSTM1­null/null:** Bij deze testuitslag moet rekening worden gehouden bij het gebruik van bepaalde medicijnen, zoals Cyclofosfamide, Paracetamol, Isonazide, Fluoxetine en andere SSRI’s.



# GSTP1 [<<](#testuitslagen)

### GSTP1 EN ONTGIFTEN

GSTP1 is van invloed op het afbreken van lichaamsvreemde stoffen, waaronder medicijnen. Daarnaast beschermt GSTP1 tegen oxidatieve stress. In dit onderzoek zijn de variaties GSTP1\*A (geen variaties); GSTP1\*B (rs1695) en GSTP1\*C (rs1138272); getest. Bij \*B en \*C geeft gebruik van NSAID’s een verhoogd risico op bijwerkingen. Het gebruik van supplementen, die als antioxidant werken (vitamine C of E) kan van invloed zijn op de activiteit van GSTP1.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op ontgiften*

**A/A­fenotype NM:** Bij deze testuitslag is sprake van een normale activiteit van het GSTP1-enzym. Er is sprake van een effectieve capaciteit voor ontgifting.

**A/B­fenotype IM:** Bij deze testuitslag is sprake van een iets verminderde activiteit van het GSTP1-enzym. Dit kan leiden tot een enigszins verminderde capaciteit voor ontgifting.

**B/B­fenotype PM:** Deze testuitslag is in verband gebracht met een significant verminderde activiteit van het GSTP1-enzym. Dit kan leiden tot een lagere efficiëntie bij het ontgiften van giftige stoffen.

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**A/A­fenotype NM:** Bij deze testuitslag wordt een normale activiteit van het GSTP1-enzym aangegeven. Er is een adequate bescherming tegen gifstoffen en oxidatieve stress.

**A/B­fenotype IM:** Bij deze testuitslag is sprake van een verminderde capaciteit voor ontgiften.

**B/B­fenotype PM:** Bij deze testuitslag is sprake van een sterk verminderde capaciteit voor ontgiften.

1. *Effect op medicijnen*

**A/A en C/C­fenotype NM:** Bij deze testuitslag kan worden uitgegaan van de aangegeven standaarddosering.

**A/B en A/C­fenotype IM:** Deze testuitslag geeft een verminderde capaciteit aan; suppletie van antioxidanten kan worden overwogen.

**B/B en C/C­fenotype PM:** Bij deze testuitslag is de kans aanwezig op bijwerkingen bij gebruik van Doxorubicine en Cyclofosfamide.

# GSTT1 [<<](#testuitslagen)



### GSTT1 EN ONTGIFTEN

GSTT1 is betrokken bij het ontgiften van lichaamsvreemde stoffen (waaronder medicijnen) en beschermt tegen oxidatieve stress. Net als bij GSTM1, kan ook bij GSTT1 sprake zijn van af- of aanwezigheid van het functioneel GSTT1-enzym. GSTT-deletie (null) kan leiden tot een verminderd vermogen medicijnen af te breken. Het \*B-allel (rs11550605 T>G) is ook niet functioneel.

De verhoogde bloedspiegel geeft kans op bijwerkingen. Vaststellen van GSTT1-deletie of \*B-allel is van belang bij gebruik van Cyclofosfamide, Paracetamol, Isonazide en tricyclische antidepressiva (zoals Amitriptyline). Het normaal aanwezige allel wordt met \*A aangegeven.

**Effect van de testuitslag**



1. *Invloed op ontgiften en gevoeligheid voor toxinen*

**GSTT1­present (\*A):** Bij deze testuitslag is sprake van normaal ontgiften.

**GSTT1­null/null (afwezig, \*B):** Bij deze testuitslag kan sprake zijn van een verminderde ontgiftingscapaciteit en een grotere gevoeligheid voor giftige stoffen, zoals bijvoorbeeld tabaksrook.

1. *Invloed op geneesmiddelenmetabolisme*

**GSTT1­present (\*A):** Bij deze testuitslag verloopt de afbraak van geneesmiddelen, waarbij glutathion- conjugatie betrokken is, normaal.

**GSTT1­null/null (afwezig, \*B):** Bij deze testuitslag kan de afbraak van bepaalde medicijnen vertraagd zijn, dat kan leiden tot een ophoping van de werkzame stof en een verhoogd risico op bijwerkingen.



1. *Effect op oxidatieve stress*

**GSTT1­present (\*A):** Bij deze testuitslag is er een betere bescherming tegen oxidatieve stress. Dat beperkt de kans op cellulaire schade en het risico op chronische ziekten.

**GSTT1­null/null (afwezig, \*B):** Bij deze testuitslag is er meer risico op oxidatieve schade.



# IFNL3/IL28B [<<](#testuitslagen)



### IFNL3 EN ONTGIFTEN

IFNL3, ook bekend als IL28B, speelt een belangrijke rol in de antivirale immuunrespons. Dit gen codeert voor interferon-lambda 3, een enzym dat de afweer tegen virussen, zoals hepatitis C-virus (HCV), versterkt.

Variaties in IFNL3 beïnvloeden het immuunsysteem, bijvoorbeeld de reactie op HCV-infecties. In dit onderzoek is in het bijzonder gekeken naar de variatie rs12979860 (C>T). Andere variaties hebben geen effect op functionaliteit van IFNL3. Deze genetische marker is een voorspeller van de immuunrespons bij HCV-infectie en beïnvloedt de effectiviteit van interferon-gebaseerde therapieën.

**Effect van de testuitslag**



1. *Invloed op ontgiften*

**C/C­fenotype ­ NM (normaal metabolisme):** Deze testuitslag duidt op een normale antivirale respons, waarbij het lichaam effectief kan reageren op HCV. Er is geen negatieve invloed op ontgifting.

**T/C­fenotype ­ IM (intermediair metabolisme):** Deze testuitslag kan in verband gebracht worden met een iets verminderde immuunrespons tegen HCV, dat kan leiden tot een iets minder efficiëntontgiften van virale bijproducten.

**T/T­fenotype ­ PM (poor metabolisme):** Deze testuitslag wordt in verband gebracht met een verminderde antivirale reactie en kan resulteren in een verminderde efficiëntie bij het ontgiften van virale bijproducten.

1. *Effect op medicijnen*

**C/C­fenotype ­ NM:** Deze testuitslag geeft over het algemeen een goede reactie op interferon- gebaseerde therapieën bij HCV.



**T/C­fenotype ­ IM:** Deze testuitslag geeft aan dat de immuunrespons mogelijk minder optimaal is bij interferontherapie, dus aanpassing van de behandeling of suppletie kan nodig zijn.

**T/T­fenotype ­ PM:** Deze testuitslag wordt in verband gebracht met een verminderde respons van interferontherapie. Alternatieve antivirale behandelingen kunnen een betere optie zijn.



# IGF-1 [<<](#testuitslagen)

### IGF-1 EN DE GROEI

IGF-1 (Insulin-like Growth Factor 1) is een belangrijke factor in de groei en ontwikkeling van cellen in het lichaam, zoals in botten, spieren, weefsels en organen. Tijdens de kindertijd en adolescentie speelt IGF-1 een belangrijke rol in normale groei en ontwikkeling. Het gen heeft daarnaast invloed op het zenuwstelsel, met name in de hersenen, en kan bijdragen aan cognitieve functies en hersenontwikkeling. In dit onderzoek is de variatie rs35767 (G>A) getest. De aanwezigheid van de A-variatie wordt in verband gebracht met een hogere expressie van IGF-1. Deze testuitslag produceert doorgaans meer IGF-1 dan een testuitslag G. De testuitslag G/G komt het meest voor in West-Europa en wordt in verband gebracht met een normale expressie van IGF-1.

**Effect van de testuitslag**

*Effect op medicijnen*

**G/G­fenotype ­ NM:** Bij deze testuitslag kunnen standaarddoseringen volstaan, omdat de IGF-1-expressie normaal is.

**A/G­fenotype ­ IM en A/A­fenotype ­ PM:** Bij deze testuitslagen kan suppletie of aanpassing van behandelingen die gericht zijn op groei of cognitie overwogen worden naar aanleiding van het gevonden verhoogde IGF-1-niveau. Mogelijk zijn andere doseringen of alternatieve therapieën nodig om de hogere IGF- 1 expressie te compenseren.

# LDLR [<<](#testuitslagen)



### LDR EN CHOLESTEROL

LDLR (Low-Density Lipoprotein Receptor) is van belang voor het reguleren van cholesterolniveaus. LDLR codeert voor de LDL-receptor, die helpt bij het verwijderen van LDL-cholesterol (LDL-C) uit de bloedbaan. Een goede functie van de LDLR-receptor is belangrijk om gezonde cholesterolwaarden te behouden en het risico op hart- en vaatziekten te verlagen. In dit onderzoek is de variatie rs6511720 (G>T) getest. De aanwezigheid van het T-allel wordt in verband gebracht met een verhoogde expressie van LDLR, dat kan leiden tot lagere LDLC niveaus. Dit effect ondersteunt een betere cholesterolbalans en verlaagt mogelijk het risico op cardiovasculaire aandoeningen.



**Effect van de testuitslag**

*Effect op medicijnen*

**G/G­fenotype – NM (normaal):** Bij deze testuitslag kan er mogelijk worden uitgegaan van de voorgeschreven standaarddoseringen van cholesterolverlagende medicijnen, zoals statines.

**T/G­fenotype ­ IM en T/T­fenotype ­ PM:** Bij deze testuitslagen kan sprake zijn van een verhoogde expressie. Aanpassing van medicijnen kan overwogen worden.



# LOC105447645; FUT2 [<<](#testuitslagen)

### FUT2 EN SUIKER

FUT2 (Fucosyltransferase 2) speelt een belangrijke rol bij de productie van bepaalde suikerstructuren die zich op de cellen in het maagdarmkanaal en andere delen van het lichaam bevinden. Deze suikers, bekend als fucosylgroepen, zijn betrokken bij de interactie met het immuunsysteem en de microbiota in de darmen.

Variaties in FUT2 kunnen van invloed zijn op de gevoeligheid voor infecties, de darmgezondheid en de interactie met bacteriën. In dit onderzoek is de variatie rs492602 (A>G) getest, dat een bekende marker is voor de FUT2- functie. De aanwezigheid van de G-variatie (in verband gebracht met de 'non-secretor'-status) heeft invloed op de productie van fucosylgroepen, dat kan leiden tot een verhoogd risico op infecties (Norovirus), gisten en schimmels en veranderingen in de darmflora.

**Effect van de testuitslag**

*Invloed op gezondheidsrisico’s*

**A/A­fenotype ­ NM (normale secretorfunctie):** Bij deze testuitslag is sprake van een normale productie van fucosylgroepen in speeksel en andere lichaamsvloeistoffen; dat kan bijdragen aan een gezondere interactie met darmbacteriën en een lager risico op infecties.

**A/G­fenotype ­ IM (verlaagde secretorfunctie):** Deze testuitslag duidt op een verminderde productie van fucosylgroepen; er is mogelijk een verhoogd risico op infecties (Norovirus) en een verstoorde darmflora.

**G/G­fenotype ­ PM (geen secretorfunctie):** Deze testuitslag geeft aan dat er geen fucosylgroepen in speeksel en andere lichaamsvloeistoffen zijn; er is een hoog risico op infecties, evenals mogelijke problemen met de darmgezondheid.

# MAO­B [<<](#testuitslagen)



### MAO-B EN NEUROTRANSMITTERS

MAO-B (Monoamine Oxidase B) speelt een belangrijke rol bij de afbraak van neurotransmitters in de hersenen, waaronder dopamine, serotonine, noradrenaline en Fenylethylamine. MAO-B is ook betrokken bij de afbraak van andere monoamine neurotransmitters; dit draagt bij aan de regulering van de gemoedstoestand en andere neurologische processen. Selegiline en Rasagiline, komma weg remmen de activiteit van MAO-B; langs deze weg kan de afbraak van dopamine worden vertraagd. In dit onderzoek is de variatie rs1799836 (T>C) getest. De aanwezigheid van ~~de~~ testuitslag C wordt in verband gebracht met een verminderde activiteit van MAO-B; dopamine, serotonine en noradrenaline worden minder snel afgebroken in vergelijking met ~~de~~ testuitslag T.



N.B. Aangezien MAO-B op het X-chromosoom ligt en mannen er hier maar één van hebben, wordt de testuitslag voor mannen in een enkele letter uitgedrukt.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

T/T-fenotype - NM (normale activiteit van MAO-B): Bij deze testuitslag is sprake van een normale afbraak van dopamine en andere neurotransmitters. Dit ondersteunt een evenwichtige neurotransmitterfunctie en draagt bij aan een stabiele gemoedstoestand en cognitieve functies.

T/C-fenotype - IM (verminderde activiteit van MAO-B): Bij deze testuitslag is sprake van een verminderde activiteit van MAO-B, dat kan leiden tot een trager afbraakproces van dopamine, serotonine en noradrenaline. Dit kan invloed hebben op de stemming, de emotionele reacties en mogelijk bijdragen aan aandoeningen zoals depressie of andere neuropsychiatrische aandoeningen.



C/C-fenotype PM (sterk verminderde activiteit van MAO-B).

1. *Effect op medicijnen*

T/T-fenotype - NM: Bij deze testuitslag kan de standaarddosering van medicijnen, die de MAO-B-activiteit beïnvloeden (zoals Selegiline of Rasagiline) worden aangehouden.

T/C-fenotype - IM: Deze testuitslag geeft de verminderde activiteit van MAO-B aan. Bij medicatie met MAO-B- remmers kan de dosering worden verlaagd om bijwerkingen te voorkomen.

C/C-fenotype – PM: Bij deze uitslag is de activiteit van MAO-B niet of nauwelijks aanwezig.



# MC4R [<<](#testuitslagen)

### MC4R EN HET ENERGIEMETABOLISME

MC4R (Melanocortin 4 Receptor) speelt een belangrijke rol in het reguleren van eetgedrag en het energiemetabolisme. Wanneer melanocortine, een hormoon, zich bindt aan de MC4R-receptor, wordt een signaal naar de hersenen gestuurd dat de eetlust vermindert en het gevoel van verzadiging verhoogt. Dit mechanisme is van belang voor het reguleren van voedselinname en energieverbruik. MC4R heeft ook invloed op de manier waarop het lichaam calorieën verbrandt en vet opslaat. Verstoring van de werking van MC4R kan leiden tot een verminderde gevoeligheid voor verzadigingssignalen, dat kan bijdragen aan overmatige eetlust en gewichtstoename. In dit onderzoek is de variatie rs17782313 (T>C) getest. De aanwezigheid van het C-allel wordt in verband gebracht met een verminderde gevoeligheid voor verzadigingssignalen. Dit betekent dat bij een testuitslag C minder snel sprake is van een verzadigd gevoel. Deze erfelijke variatie komt bij ongeveer 1-4% van de bevolking voor. De testuitslag T/T is het meest voorkomend onder de West-Europese bevolking (51%).

**Effect van de testuitslag**

*Invloed op gezondheidsrisico’s*

**T/T­fenotype ­ NM (normale werking van MC4R):** Bij deze testuitslag is sprake van een normale gevoeligheid voor verzadigingssignalen.

**T/C­fenotype ­ IM (verlaagde werking van MC4R):** Bij deze testuitslag is sprake van een verminderde gevoeligheid voor verzadigingssignalen.

**C/C­fenotype ­ PM (sterk verlaagde werking van MC4R):** Bij deze testuitslag is sprake van een sterk verminderde gevoeligheid voor verzadigingssignalen; risico op mogelijk overgewicht of obesitas.

## MnSOD [<<](#testuitslagen)



### MNSOD EN OXIDATIEVE STRESS

MnSOD (Manganese Superoxide Dismutase) is van belang bij het beschermen van cellen tegen oxidatieve stress, vooral in de mitochondriën van de cellen. Oxidatieve stress ontstaat wanneer er een overmaat aan vrije radicalen, zoals het superoxide-radicaal (O₂-), wordt geproduceerd, dat kan leiden tot schade aan celmembranen, enzymen en DNA. MnSOD zet het superoxide-radicaal om in waterstofperoxide (H₂O₂), een minder schadelijke stof. Vervolgens wordt waterstofperoxide door andere enzymen verder afgebroken tot water en zuurstof, waardoor cellen beschermd blijven tegen oxidatieve schade. In dit onderzoek is de variatie rs4880 (A>G) getest. Deze variatie resulteert in een verandering van de aminozuurcodering, van valine (Val) naar alanine (Ala). De testuitslag Val/Val (A/A) is het wildtype (meest voorkomend~~e~~) en geeft aan dat de MnSOD-activiteit normaal is. De testuitslag Ala/Ala (G/G) duidt op een verminderde activiteit van MnSOD. Dit kan de bescherming tegen oxidatieve stress verzwakken.



**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**A/A­Val/Val­fenotype ­ NM** (normale MnSOD-activiteit):   
 Bij deze testuitslag is er bescherming tegen oxidatieve stress.

**A/G­Val/Ala­fenotype ­ IM** (verminderde MnSOD-activiteit):   
 Bij deze testuitslag is er een verminderde MnSOD-activiteit, waardoor risico bestaat op oxidatieve schade.



**G/G­Ala/Ala­fenotype - PM** (nauwelijks of geen MnSOD-activiteit):   
 Bij deze testuitslag is er risico op oxidatieve schade.

1. *Effect op medicijnen*

**A/A­Val/Val­fenotype - NM:** Bij deze testuitslag kan worden uitgegaan van de voorgeschreven standaarddosering.

**A/G­Val/Ala­fenotype ­ IM:** Bij deze testuitslag is er kans dat de effectiviteit van bepaalde behandelingen, die afhankelijk zijn van antioxidantenkomma verminderen. Het gebruik van antioxidantensupplementen (zoals vitamine C, vitamine E) of medicijnen, die gericht zijn op het verlagen van oxidatieve stress, kan worden overwogen.

**G/G­Ala/Ala­fenotype - PM:** Bij deze uitslagen alternatieven en gebruik van antioxidantensupplementen overwegen.



# MTHFR1298 [<<](#testuitslagen)

### MTHFR EN FOLIUMZUUR

MTHFR (Methylenetetrahydrofolaat reductase) is een enzym dat een sleutelrol speelt in het metabolisme van foliumzuur (vitamine B9) en de omzetting van folaat naar een actieve vorm die belangrijk is voor de methylatie. Methylatie is van belang voor het reguleren van verschillende biologische processen, zoals DNA-synthese, reparatie en de productie van neurotransmitters. MTHFR1298A>C heeft minder invloed op het metabolisme van folaat dan MTHFR677. MTHFR heeft dus invloed op de foliumzuurniveaus in het lichaam, die cruciaal zijn voor cellulaire functies, vooral voor zwangere vrouwen die een verhoogde behoefte aan folaat hebben. In dit onderzoek is de variatie rs1801131 (A>C) getest. Testuitslag A geeft het wildtype aan; testuitslag C de variatie.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**A/A­fenotype NM:** Bij deze testuitslag is er een normaal functioneren van het metabolisme van folaat.   
**A/C­fenotype IM:** Bij deze testuitslag is er een iets verminderde omzetting van folaat, dat kan leiden tot een lager niveau van actief folaat. Er is een risico op aandoeningen, waarbij het niveau van folaat een rol speelt.

**C/C­fenotype PM:** Bij deze testuitslag is er geen of nauwelijks sprake van omzetting van folaat; er is een verhoogd risico op een tekort aan folaat en er is nauwelijks sprake van afbraak van histamine.

1. *Effect op medicijnen*

**A/A­fenotype NM** (Normale activiteit): Bij deze testuitslag is er een normaal functioneren van het folaatmetabolisme.

**A/C­fenotype IM** (Verminderde activiteit): Bij deze testuitslag kan het gebruik van geactiveerd folaat (zoals L-methylfolaat) in plaats van gewoon foliumzuur worden overwogen om de omzetting naar de actieve vorm van folaat te ondersteunen.

**C/C­fenotype PM** (Significant verminderde activiteit): Bij deze testuitslag geactiveerd folaat (zoals L-methylfolaat) overwegen. Dit kan helpen om een tekort aan folaat aan te vullen of te voorkomen. Er is geen of nauwelijks sprake van omzetting van folaat; er is een verhoogd risico op een folaattekort. Daarnaast kunnen magnesium, zink en B-vitamines de activiteit van MTHFR ondersteunen en de effectiviteit van folaat helpen verbeteren.

# MTRNR1 [<<](#testuitslagen)



### MTRNR1 EN INSULINE

MTRNR1 (Mitochondriale RNA 1) speelt een belangrijke rol in het reguleren van de gevoeligheid voor insuline. Insuline is een hormoon, dat helpt bij het opnemen van glucose door de cellen, zodat het als energie kan worden gebruikt of opgeslagen. MTRNR1 is ook betrokken bij het handhaven van de vochtbalans en de concentraties van natrium, kalium en calcium. Langs deze weg is MTRNR1 van invloed op de spierfunctie en zenuwimpulsgeleiding. In dit onderzoek is gekeken naar aan- of afwezigheid van MTRNR1. Een uitslag anders dan null/null (bijvoorbeeld null/m.=) betekent dat het MTRNR1 aanwezig is.

**Effect van de testuitslag**



1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**Aanwezig (Normale functie van MTRNR1­NF)**: Bij deze testuitslag is er een goed gereguleerde insulinegevoeligheid en een gezonde balans van elektrolyten; dat helpt om een stabiele bloedsuikerspiegel te behouden en de juiste niveaus van natrium, kalium en calcium in het lichaam te reguleren.

**Null­ (Verstoorde functie van MTRNR1­PF):** Bij deze testuitslag is er een verhoogd risico op insulineresistentie, dat kan leiden tot diabetes type 2.

1. *Effect op medicijnen*

**Aanwezig­NF:** Bij deze testuitslag kan worden uitgegaan van de standaard voorgeschreven dosering.   
**Null­PF):** Bij deze testuitslag kan het gebruik van medicijnen of interventies, die helpen bij het reguleren van de elektrolytenbalans, zoals natrium- of kaliumsupplementen, overwogen worden.



Er is bovendien sprake van een hoger risico op diabetes type 2.



# MTNR1B [<<](#testuitslagen)

### MTNR1B EN DE BIOLOGISCHE KLOK

MTNR1B speelt een belangrijke rol bij twee belangrijke lichaamsprocessen: het reguleren van de biologische klok en het verwerken van suiker (glucose). MTNR1B is betrokken bij de werking van melatonine, een hormoon dat van belang is voor het reguleren van ons slaap-waakritme. MTNR1B beïnvloedt de gevoeligheid van ons lichaam voor melatonine. Daarnaast speelt MTNR1B een rol in de insulinegevoeligheid en glucosehuishouding. De activiteit van MTNR1B kan de manier waarop ons lichaam suiker verwerkt beïnvloeden en dus ook het risico op aandoeningen zoals diabetes type 2. In dit onderzoek is de variatie rs10830963(C>G) getest. Testuitslag G geeft de aanwezigheid van de variatie aan. Deze variatie wordt in verband gebracht met een verminderde activiteit van MTNR1B voor melatonine. Dat betekent, dat mensen met testuitslag G, minder gevoelig zijn voor melatonine dan mensen met testuitslag C. Testuitslag C/C komt voor bij 45% van de West-Europese bevolking, en testuitslag C/G komt voor bij 51% van de West-Europese bevolking.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**C/C­fenotype­NM** (normale gevoeligheid voor melatonine): Deze testuitslag duidt op een normale gevoeligheid voor melatonine en een goed gereguleerd slaap-waakritme.

**C/G­ en G/G­fenotype­IM en PM** (verminderde gevoeligheid voor melatonine):Testuitslag G duidt op een verminderde gevoeligheid voor melatonine; dit kan leiden tot slaapproblemen. Dit kan invloed hebben op de slaapkwaliteit en het metabolisme en mogelijk bijdragen aan gezondheidsrisico’s zoals insulineresistentie en een verhoogd risico op diabetes.

1. *Effect op medicijnen*

**C/C­fenotype­NM:** Bij deze testuitslag kan worden volstaan met de voorgeschreven standaarddosering.   
**C/G­ en G/G­fenotype­IM en PM** (verminderde gevoeligheid voor melatonine): Bij deze testuitslagen kan gebruik van melatoninesupplementen overwogen worden. Controle van glucose- en insulineniveaus vanwege het risico op diabetes overwegen.

# NAT1 [<<](#testuitslagen)

### NAT1 EN HET ONTGIFTEN

NAT1 (N-acetyltransferase 1) is betrokken bij de afbraak van lichaamseigen en lichaamsvreemde stoffen.

De belangrijkste functie van NAT1 is het katalyseren van de N-acetylatie van verschillende stoffen, zoals geneesmiddelen, chemische verbindingen, giftige stoffen en histamine. Deze acetylgroep wordt toegevoegd aan een aminegroep van een molecuul, dat de oplosbaarheid van de stof verhoogt en het gemakkelijk maakt voor het lichaam om de stof uit te scheiden. Dit proces speelt een rol in de afbraak van verscheidene geneesmiddelen, zoals Sulfonamiden en Isoniazide. Er zijn verschillende genetische variaties in NAT1, die invloed hebben op de snelheid waarmee dit enzym werkt. Er wordt onderscheid gemaakt tussen twee hoofdtypen: snel (rapid: R) en traag (slow: S).   
Bij een testuitslag R is sprake van een verhoogde activiteit van het NAT1-enzym; bepaalde stoffen worden sneller afgebroken. Bij een testuitslag S is er een verminderde activiteit van NAT1; bepaalde stoffen worden trager afgebroken.

De volgende variaties leiden tot een snellere acetylatie (RA): \*4, \*18,\*20, \*21, \*23,\* 24, \*25, \*27,\*29.

De volgende variaties leiden tot een zeer trage acetylatie (SA): \* 11, \*14, \*15, \*17, \*18, \*19, \*22.

Combinaties van een RA-variatie met een SA-variatie leidt tot iets verminderde acetylatie (IA).

Van de overige variaties is het effect niet bekend.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op ontgiften*

**Combinaties van \*4, \*18,\*20, \*21, \*23,\* 24, \*25, \*27,\*29 - fenotype** **RA (Snelle acetylatie):** Bij deze testuitslag is er een verhoogde snelheid van acetylatie; lichaamsvreemde stoffen worden snel verwerkt en verwijderd.

**Combinaties van \* 11, \*14, \*15, \*17, \*18, \*19, \*22- fenotype SA (Trage acetylatie):** Bij deze testuitslag is er een lagere snelheid van acetylatie; lichaamsvreemde stoffen, waaronder medicijnen, worden langzaam afgebroken. Er is risico op een verhoogde blootstelling aan giftige stoffen in het lichaam.

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**Combinaties van \*4, \*18,\*20, \*21, \*23,\* 24, \*25, \*27,\*29 - fenotype RA (Snelle acetylatie):** Bij deze testuitslagen worden medicijnen snel afgebroken; er is minder risico op bijwerkingen omdat er minder kans is op ophoping van de werkzame stof in het lichaam.

**Combinaties van \* 11, \*14, \*15, \*17, \*18, \*19, \*22- fenotype SA (Trage acetylatie):** Bij deze testuitslagen is er een verhoogd risico op bijwerkingen van bepaalde medicijnen, omdat de werkzame stof langer in het lichaam blijft.

1. *Effect op medicijnen*

**Combinaties van \*4, \*18,\*20, \*21, \*23,\* 24, \*25, \*27,\*29 - fenotype RA (Snelle acetylatie):** Bij deze testuitslagen kan in het algemeen worden uitgegaan van de voorgeschreven standaarddosering.

**Combinaties van \* 11, \*14, \*15, \*17, \*18, \*19, \*22- fenotype SA (Trage acetylatie):** Bij deze testuitslagen kan een lagere dosering worden overwogen bij medicijnen, die via NAT1 worden gemetaboliseerd.

# NAT2 [<<](#testuitslagen)



### NAT2 EN AFBRAAK VAN MEDICIJNEN

NAT2(N-acetyltransferase 2) is betrokken is bij de afbraak van geneesmiddelen en andere stoffen in het lichaam. Het speelt een belangrijke rol in het metaboliseren van geneesmiddelen zoals Isoniazide (gebruikt voor de behandeling van tuberculose) en Hydralazine (gebruikt voor de behandeling van hoge bloeddruk). NAT2 werkt door het toevoegen van een acetylgroep aan een aminegroep op een molecuul, dat de oplosbaarheid en uitscheiding van deze stoffen bevordert. De snelheid van dit proces wordt sterk beïnvloed door genetische variaties in NAT2, die leiden tot verschillende acetylatiesnelheden. Er worden twee hoofdtypen van genetische variaties onderscheiden: snelle (Rapid: R) en trage (Slow: S). Het percentage trage acetyleerders onder de westerse bevolking is ongeveer 60%, terwijl dit percentage onder Afrikaanse en Aziatische bevolkingsgroepen ongeveer 45% is.

De volgende variaties leiden tot een snellere acetylatie (RA): \*4, \*18punt

De volgende variaties leiden tot een zeer trage acetylatie (SA): \*5, \*6, \*7, \*10, \*12, \*14, \*17.



Combinaties van een RA-variatie met een SA-variatie leiden tot iets verminderde acetylatie (IA).

Van de overige variaties is het effect niet bekend.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op ontgiften*

**\*4/\*4, \*4/\*18 en \*18/\*18-fenotype RA (Snelle acetylatie):** Er is bij deze testuitslag sprake van een snelle activiteit van NAT2.

**Combinaties van \*5, \*6, \*7, \*10, \*12, \*14, \*17-fenotype SA (Trage acetylatie):** Er is bij deze testuitslag sprake van een trager metabolisme van bepaalde stoffen; kans op ophoping van deze stoffen in het lichaam, waaronder ook histamine.

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**\*4/\*4, \*4/\*18 en \*18/\*18-fenotype RA (Snelle acetylatie):** Bij deze testuitslag is er minder risico op bijwerkingen van bepaalde medicijnen.   
**Combinaties van \*5, \*6, \*7, \*10, \*12, \*14, \*17-fenotype SA (Trage acetylatie):** Bij deze testuitslag is er een verhoogd risico op levertoxiciteit bij het gebruik van bepaalde geneesmiddelen.



1. *Effect op medicijnen*

**\*4/\*4, \*4/\*18 en \*18/\*18-fenotype RA (Snelle acetylatie):** Bij deze testuitslag kan in het algemeen worden uitgegaan van voorgeschreven standaarddosering van medicijnen die door NAT2 worden gemetaboliseerd.

**Combinaties van \*5, \*6, \*7, \*10, \*12, \*14, \*17-fenotype SA (Trage acetylatie):** Bij deze testuitslag kan een lagere dosering van een medicijn, dat via NAT2 wordt afgebroken, worden overwogen.

# NBPF3 [<<](#testuitslagen)

### NBPF3 EN HET ZENUWSTELSEL

NBPF3 is betrokken bij de ontwikkeling van het zenuwstelsel. Het speelt een rol in de regulering van verschillende processen in de hersenen, waaronder neurogenese en synaptische plasticiteit. NBPF3 wordt ook in verband gebracht met de afvoer van vitamine B6 uit ons lichaam. Vitamine B6 is van belang voor een goed functionerend zenuwstelsel, de productie van rode bloedcellen en het metabolisme van suikers. NBPF3 is betrokken bij de omzetting van aminozuren en speelt een belangrijke rol in de werking van de neurotransmitters zoals serotonine, dopamine en GABA. NBPF3 is betrokken ~~is~~ bij de afvoer van vitamine B6, variaties in het gen kunnen leiden tot een lager niveau van vitamine B6. In dit onderzoek is gekeken naar rs4654748 (T>C). T is het meest voorkomend en C is de variatiepunt

**Effect van de testuitslag**

**T/T is geassocieerd met een normale vitamine B6-concentratie in het serum**

**T/C is geassocieerd met verminderde concentraties vitamine B6 in het serum**

**C/C is geassocieerd met lage concentraties B6 in het serum**

# NQ01 [<<](#testuitslagen)



### NQ01 EN DE BESCHERMING VAN CELLEN

NQ01 (NAD/PH/-quinone oxidoreductase) speelt een belangrijke rol in het ontgiften van schadelijke stoffen en beschermt de cellen tegen oxidatieve stress. NQ01 reduceert quinonen, geoxideerde verbindingen,

die afgeleid zijn van aromatische structuren. Quinonen zijn van belang voor biologische processen, zoals elektronentransport, dat belangrijk is voor de energieproductie in cellen. Toch kunnen quinonen ook toxisch zijn en bijdragen aan celbeschadiging en oxidatieve stress. NQ01 helpt deze toxische effecten te verminderen door het omzetten van quinonen in minder schadelijke vormen. Daarnaast heeft NQ01 invloed op de stabiliteit van het   
p53-enzym, dat betrokken is bij de bescherming van cellen tegen DNA-schade en apoptose (geprogrammeerde celdood). In dit onderzoek is de variatie rs1800566 (G>A)spatie getest. De testuitslag G/G (wildtype) komt het meeste voor en betekent dat de activiteit van NQ01 normaal is. Testuitslag A/G geeft een verminderde activiteit van NQ01 aan, terwijl testuitslag A/A (bij ongeveer 3% van de West-Europese bevolking) een inactief NQ01 aanduidt. De A-variatie komt vaker voor onder Aziaten dan onder Europese of Afrikaanse bevolkingsgroepen.



**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op ontgiften*

**G/G:** Bij deze testuitslag is er een normale activiteit van NQ01; er is een effectieve bescherming tegen oxidatieve stress.



**A/G:** Bij deze testuitslag is er verminderde activiteit van NQ01; er is minder efficiënte bescherming tegen oxidatieve stress.

**A/A:** Bij deze testuitslag is er vrijwel geen actieve NQ01; er is weinig bescherming tegen oxidatieve stress en gifstoffen.

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**G/G**: Bij deze testuitslag is de bescherming tegen schade door oxidatieve stress goed.

**A/G:** Bij deze testuitslag is er een hoger risico op schade door oxidatieve stress.

**A/A:** Bij deze testuitslag is er een sterk verhoogd risico op gezondheidsproblemen die verband houden met oxidatieve stress. Er kan sprake zijn van een hogere gevoeligheid voor luchtverontreiniging en giftige stoffen.



1. *Effect op medicijnen*

**G/G:** Bij deze testuitslag is er sprake van een normale activiteit en kan worden uitgegaan van de voorgeschreven standaarddosering.

**A/G:** Bij deze testuitslag is er een verhoogd risico op bijwerkingen bij het gebruik van medicijnen, die quinonen bevatten.

**A/A:** Bij deze testuitslag is er mogelijk een sterk verhoogd risico op bijwerkingen van medicijnen, die quinonen bevatten of worden omgezet in quinonverbindingen.

# OPRM1 [<<](#testuitslagen)

### OPRM1 EN PIJNSTILLING

OPRM1 speelt een belangrijke rol in hoe ons lichaam reageert op opioïden (zoals morfine) en lichaamseigen stoffen (zoals endorfine). Dit onderzoek kijkt naar de variaties in het OPRM1-gen en hoe deze invloed hebben op de gevoeligheid voor pijnstilling en verslaving bij opioïdengebruik. In dit onderzoek is alleen gekeken naar de variatie rs1799971 (A>G). Er zijn drie mogelijke testuitslagen van OPRM1: A/A (wildtype), A/G (heterozygoot) en G/G (homozygoot). De A/A-testuitslag is de meest voorkomende en geeft een normale activiteit aan. De testuitslagen A/G en G/G kunnen de gevoeligheid voor opioïden beïnvloeden; overwegen dosering aan te passen.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op pijnstilling*

**A/A:** Bij deze testuitslag is er voldoende pijnstilling bij standaarddoseringen van opioïden.

**A/G:** Bij deze testuitslag is vaak een iets hogere dosering nodig dan bij de testuitslag A/A.

**G/G:** Bij deze testuitslag kan een hogere dosering opioïden nodig zijn, omdat de binding van opioïden aan de receptor wordt verminderd.

1. *Invloed op verslavingsrisico*

**A/A:** Bij deze testuitslag is het risico op verslaving over het algemeen lager.

**A/G:** Bij deze testuitslag is er een licht verhoogd risico op verslaving in vergelijking met testuitslag A/A.

**G/G:** Bij deze testuitslag is er kans op afhankelijkheid van opioïden. De verminderde binding aan de receptor kan leiden tot een lagere eigen pijnverlichting; dat draagt bij aan een sterker verlangen naar opioïden.

1. *Effect op pijngrens en eigen pijnstilling*

**A/A:** Bij deze testuitslag is er sprake van normale natuurlijke pijnverlichting.

**A/G:** Deze testuitslag geeft een iets lagere pijngrens aan in vergelijking met testuitslag A/A.

**G/G:** Bij deze testuitslag is er vaak een lagere pijngrens; er is minder natuurlijke pijnstilling door endorfine.

# PON1 [<<](#testuitslagen)



### PON1 EN CHOLESTEROL

PON1 (paraoxonase 1) speelt een belangrijke rol in de bescherming van cellen tegen oxidatieve stress, in de afbraak van lichaamsvreemde stoffen (medicijnen) en het is van invloed op het cholesterolmetabolisme. PON1 heeft een positief effect op het HDL-cholesterol, dat beschermt tegen hart- en vaatziekten. PON1 beschermt ook het LDL-cholesterol tegen oxidatie. Geoxideerd LDL-cholesterol kan de oorzaak zijn van ontstekingen en plaquevorming. In dit onderzoek is in het bijzonder gekeken naar de variatie rs662 (T>C). Testuitslag T wordt in verband gebracht met een verhoogde activiteit; lichaamsvreemde stoffen, inclusief medicijnen, worden sneller afgebroken. Testuitslag C wordt in verband gebracht met een verminderde activiteit; er is een tragere afbraak van lichaamsvreemde stoffen met de kans op bijwerkingen.



**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op ontgiften*

**T/T­fenotype RM:** Bij deze testuitslag is de activiteit van PON1 verhoogd; er is een efficiënte afbraak van lichaamsvreemde stoffen, inclusief medicijnen.

**T/C­fenotype NM:** Bij deze testuitslag is er sprake van een gematigde PON1-activiteit; het vermogen om lichaamsvreemde stoffen af te breken is minder effectief dan bij testuitslag C/C.

**C/C­fenotype IM:** Bij deze testuitslag is er sprake van een verminderde PON1-activiteit; er is vertraagde afbraak van lichaamsvreemde stoffen en dus risico op bijwerkingen.



1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**T/T­fenotype RM:** Bij deze testuitslag is er minder kans op schadelijke opbouw van giftige stoffen in het lichaam.

**T/C­fenotype NM:** Bij deze testuitslag is er een verhoogd risico op trager afbreken van giftige stoffen; er is kans op verhoogde concentratie van giftige stoffen.

**C/C­fenotype IM:** Bij deze testuitslag is er een sterk verhoogd risico dat lichaamsvreemde stoffen zich in het lichaam ophopen.

1. *Effect op medicijnen*

**T/T­fenotype RM:** Bij deze testuitslag is er een normale afbraak van medicijnen.

**T/C­fenotype NM:** Bij deze testuitslag dosering heroverwegen om bijwerkingen te voorkomen.   
**C/C­fenotype IM:** Bij deze testuitslag is er een verhoogd risico op bijwerkingen bij het gebruik van medicijnen die via PON1 worden afgebroken (Prasugrel). Bij deze testuitslag is het raadzaam te testen op Apolipoproteïne A1 (Apo A1) en Apolipoproteïnen B-waarden.



# RYR1 [<<](#testuitslagen)

### RYR1 EN DE SPIERONTWIKKELING

RYR1 (ryanodine receptor 1) wordt voornamelijk in skeletspieren aangetroffen en speelt een belangrijke rol in de spierontwikkeling en -functie. RYR1 codeert voor een kanaal dat betrokken is bij de afgifte van calciumionen uit het sarcoplasmatisch reticulum, dat van belang is voor spiercontractie. Calciumregulering is cruciaal voor de werking van de spieren en voor het algehele functioneren van het zenuw- en spiersysteem. In dit onderzoek is gezocht naar de aanwezigheid van variaties in RYR1, die de functie van de ryanodine-receptoren beïnvloeden en in verband kunnen worden gebracht met een verhoogde vatbaarheid voor maligne hyperthermie (MHS). In de tabel op de laatste pagina ziet u welke variaties er getest worden. Als er geen variaties gevonden worden, dan wordt dat als WT weergegeven. Indien er tenminste 1 variatie gevonden wordt, dan wordt dat als MT weergegeven.

Maligne hyperthermie is een zeldzame, maar ernstige reactie op bepaalde anesthetica of spierverslappers. Geen aanwezigheid wordt aangegeven met indeterminate; aanwezigheid met MHS.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op spierontwikkeling*

**WT/WT Indeterminate:** Er is sprake van een normale spierfunctie en er is geen risico op maligne hyperthermie.

**WT/MT en MT/MT­MHS:** Deze testuitslag kan een indicatie zijn van maligne hyperthermie. Verder, meer gericht onderzoek, dient overwogen te worden. Er is verhoogd risico bij gebruik van anesthetica en spierverslappers.

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**WT/WT indeterminate:** Er is sprake van een normale spierfunctie en er is geen risico op maligne hyperthermie of andere spieraandoeningen.

**WT/MT en MT/MT­MHS:** Deze testuitslag kan een indicatie zijn van maligne hyperthermie. Verder, meer gericht onderzoek, dient overwogen te worden. Er is verhoogd risico bij gebruik van anesthetica en spierverslappers.

1. *Effect op medicijnen*

**WT/WT Indeterminate:** Bij deze testuitslag kan volstaan worden met de aangegeven dosering van medicijnen, die het calciummetabolisme beïnvloeden.

**WT/MT en MT/MT­MHS:** Bij deze testuitslag kan er sprake zijn van een ernstige reactie bij gebruik van bepaalde spierverslappers (succinylcholine) of anesthetica.

# SULT1A1 [<<](#testuitslagen)



**SULT1A1 EN DE HORMOONBALANS**

SULT1A1 (sulfotransferase family 1A member 1) speelt een belangrijke rol in het metabolisme van lichaamsvreemde stoffen, zoals medicijnen, door sulfatering. Sulfatering is een proces, waarbij een sulfaatgroep wordt toegevoegd aan stoffen, waardoor hun oplosbaarheid in water toeneemt. Dit bevordert de uitscheiding van deze stoffen uit het lichaam via de nieren. SULT1A1 is ook betrokken bij het metabolisme van hormonen, zoals estradiol en kan invloed hebben op de hormoonbalans. In dit onderzoek is in het bijzonder gekeken naar de variaties \*2 (rs1042028) en \*3 (rs1801030. Sult1A1 jkent oog copy number variation. Dat betekent dat er meer (duplicatie, xN) of minder (deletie, null) dan 2 kopieen aanwezig kunnen zijn. Genduplicatie van Sult1A1 leidt tot een hogere activiteit, deletie (null) heeft geen activiteit. De andere variaties waarop getest is hebben geen effect op de activiteit.



**Effect van de testuitslagen**

1. *Invloed op ontgiften*

**\*1/\*1 en \*1(xN)/null­fenotype NM:** Deze testuitslag duidt op een normale afbraak van schadelijke stoffen en medicijnen.

**\*1/\*2, \*1/\*3 en \*1/null­fenotype IM:** Deze testuitslag duidt op een verminderde afbraak van schadelijke stoffen en medicijnen.

**\*2/\*2, \*3/\*3 en null/null­fenotype PM:** Deze testuitslag duidt op een sterk verminderde afbraak van schadelijke stoffen en medicijnen.

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**\*1/\*1, \*1(xN)/null-fenotype NM:** Deze testuitslag duidt op een normaal metabolisme en een normale hormoonbalans.



**\*1/\*2 , \*1/\*3 en \*1/null ­fenotype IM:** Bij deze testuitslag is er een verhoogd risico op bijwerkingen van medicijnen en een mogelijke verstoring van de hormoonbalans.

**\*2/\*2, \*3/\*3 en null/null­fenotype PM:** Er is een verhoogd risico dat de werkzame stof van medicijnen zich ophoopt in het lichaam. De hormoonbalans kan ernstig verstoord raken door een verminderde afbraak van hormonen (Estradiol).

1. *Effect op medicijnen*

**\*1/\*1, \*1(xN)/null- NM:** Bij deze testuitslag kan worden uitgegaan van de voorgeschreven standaarddosering.

**\*1/\*2, \*1/\*3 en \*1/null­fenotype IM:** Bij deze testuitslag is er risico op bijwerkingen omdat medicijnen trager worden afgebroken.

**\*2/\*2, \*3/\*3 en null/null­fenotype PM:** Bij deze testuitslag kan de afbraak van bepaalde medicijnen (hormoontherapie)



# SULT1E1 [<<](#testuitslagen)

### SULT1E1 EN OESTROGENEN

SULT1E1 (Sulfotransferase family 1E member 1) is betrokken bij de afbraak en inactivering van oestrogenen. Oestrogenen spelen een belangrijke rol in het functioneren van het voortplantings- en zenuwstelsel. SULT1E1 helpt bij het sulfateren van oestrogenen, waardoor hun activiteit vermindert en ze uit het lichaam kunnen worden uitgescheiden. Dit proces is belangrijk voor het reguleren van de oestrogeenspiegel en kan invloed hebben op de werking van o.a. antibiotica, antidepressiva en bloeddrukmedicatie. In dit onderzoek is in het bijzonder gekeken naar de variatie rs3736599 (T>C). ~~De~~ Testuitslag T wordt in verband gebracht met een verminderde activiteit van SULT1E1; dat leidt tot een verminderd inactiveren van oestrogenen. Hierdoor blijft de activiteit van oestrogenen hoger dan normaal en draagt dit bij aan een verhoogd risico op hormonale disbalans. De verminderde activiteit van SULT1E1 geeft ook meer risico op bijwerkingen bij gebruik van o.a. antibiotica, antidepressiva en bloeddrukmedicijnen.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op ontgiften*

**C/C­fenotype NM:** Deze testuitslag duidt op een normale activiteit van SULT1E1.

**T/C­fenotype IM:** Deze testuitslag resulteert in een iets verhoogde oestrogeenactiviteit en een verhoogd risico op bijwerkingen van medicijnen.

**T/T­fenotype PM:** Deze testuitslag duidt op een sterke vermindering in de activiteit van SULT1E1; dit leidt tot een verhoogde oestrogeenactiviteit en een groot risico op bijwerkingen van medicijnen.

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**C/C­fenotype NM:** Bij deze testuitslag is er geen verhoogd risico op hormonale disbalans of verhoogde oestrogeenactiviteit.

**T/C­fenotype IM:** Deze testuitslag kan leiden tot een verhoogd risico op oestrogeen gerelateerde gezondheidsproblemen, zoals hormonale disbalans.

**T/T­fenotype PM:** Deze testuitslag wordt in verband gebracht met een verhoogd risico op hormonale disbalans.

1. *Effect op medicijnen*

**C/C­fenotype NM:** Bij deze testuitslag is er een normale reactie op medicijnen, die via SULT1E1 worden afgebroken.

**T/C­fenotype IM:** Bij deze testuitslag kan er sprake zijn van een verminderde werking van o.a. antibiotica, antidepressiva en bloeddrukmedicijnen.

T**/T­fenotype PM:** Bij deze testuitslag is er een verhoogd risico op bijwerkingen en verminderde effectiviteit bij gebruik van o.a. antibiotica, antidepressiva en bloeddrukmedicijnen. Bij gebruik van Estradiol, NSAID's en Tamoxifen een hogere dosering overwegen. Bij deze testuitslag kan sprake zijn van een kortere werkingsduur van Paracetamol.

# TCF7L2 [<<](#testuitslagen)



### TCF7L2 EN HET DARMWEEFSEL

TCF7L2 (Transcription Factor 7-Like 2) is betrokken bij de regulering van de bloedsuikerspiegel en de insulinegevoeligheid van ons lichaam. TCF7L2 speelt ook een rol in het functioneren van darmweefsel, waarbij het helpt bij het onderhoud van de barrièrefunctie van het darmslijmvlies. Daarnaast heeft TCF7L2 invloed op de ontwikkeling en werking van zenuwcellen in het centrale zenuwstelsel en is het in verband gebracht met neurologische aandoeningen, zoals schizofrenie en bipolaire stoornis. Veranderingen in TCF7L2 kunnen leiden tot verminderde insulinegevoeligheid en mogelijk bijdragen aan de ontwikkeling van diabetes type 2. In dit onderzoek is in het bijzonder gekeken naar de variatie rs7903146 (T>C). Testuitslag T wordt in verband gebracht met een verminderde activiteit van TCF7L2; dit resulteert in een lagere gevoeligheid voor insuline en een verhoogd risico op insulineresistentie en diabetes type 2.Testuitslag C/C geeft de normale gevoeligheid voor insuline aan.



**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**C/C­fenotype NM:** Deze testuitslag duidt op een normale insulinegevoeligheid.

**T/C­fenotype IM:** Deze testuitslag duidt op een verhoogd risico op insulineresistentie en diabetes type 2.

**T/T­fenotype PM:** Bij deze testuitslag is er een verhoogd risico op insulineresistentie en diabetes type 2.



# TMEM165 [<<](#testuitslagen)

### TMEM165 EN HET CALCIUM- EN MANGAANTRANSPORT

TMEM165 is voornamelijk betrokken bij de regulering van het calcium- en mangaantransport in cellen. TMEM165 speelt een belangrijke rol in het functioneren van verschillende cellulaire processen; vooral de verwerking en distributie van calcium en mangaan. Op die manier is er invloed op een breed scala aan biochemische processen, zoals de spierfunctie, het zenuwstelsel en de botgezondheid. In dit onderzoek is in het bijzonder gekeken naar de variatie rs1801260 (A>G).   
Testuitslag G wordt in verband gebracht met een verhoogd risico op het ontwikkelen van ADHD.

*Effect van de testuitslag*

Invloed op gezondheidsrisico’s

**A/A ­ functietype NF:** Deze testuitslag duidt op een normale transportfunctie van TMEM165.

**A/G en G/G­ functietype IF en PF:** Deze testuitslagen zijn in verband gebracht met een verhoogd risico op het ontwikkelen van ADHD.

## TNF­α

**TNF-**α **EN HET IMMUUNSYSTEEM**

TNF-α (tumor necrosis factor alpha) is een cytokine, die een belangrijke rol speelt in het immuunsysteem, met name bij ontstekingsreacties. Het helpt bij de regulering van immuun- en ontstekingsprocessen en speelt een rol in de bescherming tegen infecties. Een verhoogd niveau van TNF-α kan echter leiden tot chronische ontstekingen en is in verband gebracht met verschillende auto-immuunziekten. In dit onderzoek is in het bijzonder gekeken naar de variatie rs1800629 (A>G).   
Testuitslag A wordt in verband gebracht met een verhoogde productie van TNF-α.

**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**G/G -functietype NF**: Deze testuitslag geeft een normaal TNF-α-niveau aan.

**A/G en A/A-functietype IF en PF**: Deze testuitslagen duiden op een verhoogd niveau van TNF-α; er is een verhoogd risico op o.a. reumatoïde artritis, de ziekte van Crohn en psoriasis.

1. *Effect op medicijnen*

**G/G -functietype NF**: Deze testuitslag geeft een normaal TNF-α-niveau aan.

**A/G en A/A-functietype IF en PF**: Deze testuitslagen kunnen de effectiviteit van medicijnen om ontstekingen te verminderen negatief beïnvloeden. Infliximab en Adalimumab remmen de werking van TNF-α.

# UCP2 [<<](#testuitslagen)



### UCP2 EN ATP

UCP2 (uncoupling protein 2) bevindt zich in de mitochondriën, de energiecentrales van de cellen, en speelt een belangrijke rol in de productie van ATP (adenosinetrifosfaat), de primaire energiebron van de cel. UCP2

beïnvloedt ook hoe cellen vetten en glucose verwerken; dit is cruciaal voor het handhaven van een evenwichtig insulineniveau. In dit onderzoek is in het bijzonder gekeken naar de variatie rs660339 (G>A). Testuitslag A wordt in verband gebracht met een verminderde expressie van UCP2. Dit betekent dat mensen met testuitslag A/G of A/A een lagere hoeveelheid UCP2 in hun cellen hebben dan mensen met testuitslag G/G.



**Effect van de testuitslag**

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**G/G­fenotype NM:** Deze testuitslag duidt op een normale activiteit van UCP2.

**A/G en A/A­fenotype IM en PM:** Bij deze testuitslagen is er een verhoogd risico op metabole aandoeningen, zoals insulineresistentie en diabetes type 2.

1. *Effect op medicijnen*

**G/G­fenotype NM:** Deze testuitslag duidt op een normale activiteit van UCP2. Uitgegaan kan worden van de voorgeschreven standaarddosering.

**A/G en A/A­fenotype IM en PM:** Deze testuitslagen zijn van invloed op medicijnen bij behandeling van insuline en bij metabole aandoeningen. Bij gebruik van Metformine overwegen de dosering te verhogen. Bij gebruik van statines (Atorvastatine, Simvastatine) overwegen de dosering te verlagen. Bij gebruik van Lisinopril en Losartan overwegen de dosering te verlagen.



# VDR [<<](#testuitslagen)

### VDR EN VITAMINE D

VDR (vitamine D receptor) speelt een belangrijke rol bij de regulering van het vitamine D-niveau. Het beïnvloedt hoe het lichaam vitamine D gebruikt voor verschillende processen, zoals botgezondheid, immuun functie en

de regulering van het calcium- en fosforniveau in het bloed. In dit onderzoek is gekeken naar 4 variaties die de werking van VDR negatief beïnvloeden. Aanwezigheid van tenminste 1 van de variaties rs731236 (A>G), rs2228570 (G>A). rs1544410 (C>T) of rs7975232 (A>C) leidt tot slechtere regulering van vitamine D-concentraties in het lichaam. Het functietype IF komt het meest~~e~~ voor onder de West-Europese bevolking (44%). Het functietype NF 35%.

WT/WT: geen van de 4 variaties gevonden

WT/MT: 1 variatie gevonden

MT/MT: tenminste 2 variaties gevonden

**Effect van de testuitslagen rs731236, rs2228570, rs1544410 en rs7975232**

1. *Invloed op gezondheidsrisico’s*

**WT/WT­fenotype NF:** Deze testuitslag duidt op een hogere expressie en een normale functie van VDR.

**WT/MT fenotype IF:** Bij deze testuitslag is er een verminderde regulatie van vitamine D en een mogelijk verhoogd risico op botgerelateerde aandoeningen en ontstekingsreacties.

**MT/MT­fenotype PF:** Bij deze testuitslag is er geen of nauwelijks regulatie voor vitamine D.

1. *Effect op medicijnen*

**WT/WT­fenotype NF:** Bij deze testuitslag kan worden uitgegaan van de standaard voorgeschreven dosering.   
**WT/MT fenotype IF:** Bij deze testuitslag kan sprake zijn van een verminderde werking van immunosuppressiva. **MT/MT­fenotype PF:** Bij deze testuitslag is er een sterk verminderde werking van immunosuppressiva te verwachten. Hogere dosering van vitamine D-supplement (cholecaciferol) overwegen. Bij behandeling van osteoporose de dosering van bisfosfonaten (Alendronaat, Risedronaat) aanpassen.

## Variaties waarop is getest [<<](#_top)

|  |  |
| --- | --- |
| **Gen** | **Variaties** |
| ABCB1 | rs1045642 |
| ACE | rs4343 |
| ADIPOQ | rs17300539 |
| ADRA2A | rs10885122 |
| ALDH2 | rs671 |
| AMDHD1 | rs10745742 |
| BChE | rs1803274, rs1799807, rs28933389, rs28933390, rs121918557, rs56309853, rs531738678, rs116097205, rs148170012, rs764588882, rs201820739, rs398124632, rs55703238, rs747598704, rs121918558, rs527843566, rs114706984, rs370077923, rs16849700, rs747196387, rs116607681,  rs104893684, rs770337031, rs115129687, rs2048493, rs121918556, rs199660374 |
| BCO1 | rs12934922 |
| BDNF-AS; BDNF | rs6265 |
| CACNA1S | rs1800559, rs772226819, rs12135240, rs1553247334 |
| CFTR | rs397508328, rs397508256, rs368505753, rs115545701, rs113993958, rs77834169, rs78655421, rs121909011, rs121908752, rs80282562, rs121908753, rs74551128, rs113993960, rs113993959, rs121908757, rs121908755, rs121909005, rs121909013, rs75527207, rs121909047, rs397508435, rs121909006, rs397508442, rs397508453, rs141033578, rs1800111, rs150212784, rs397508510, rs200321110, rs202179988, rs186045772, rs75541969, rs79850223, rs267606723, rs74503330,  rs121909041, rs11971167, rs193922525, rs75039782 |
| CYP1A1 | rs1048943 |
| CYP1B1 | \*1,\*2, \*3,\*4, \*5, \*6,\*7,\*8,\*11, \*12, \*13,\*17,\*18,\*19,\*20,\*21,\*22, \*23,\*24,\*25,\*26, W57X |
| CYP2A6 | \*1(A-K),\*2, \*4, \*6, \*9,\*11,\*12, \*13,\*14,\*17,\*22,\*23,\*25, \*26,\*27,\*28,\*30,\*31,\*34, \*38,\*41,\*44, \*47,\*50, \*53, CNV |
| CYP2C8 | \*1A,\*1B,\*1C,\*2,\*3,\*4+1C,\*5,\*7,\*8,\*10,\*11,\*12,\*13,\*14,P404A |
| CYP2E1 | \*1A, \*1B, \*3, \*4, \*5B, \*5+1B, \*7A, \*7A+1B, \*7B, \*7C, \*7C+1B, \*4+7A, 4+5+7A, \*4+7A+1B, \*5A+7A+1B |
| CYP2F1 | \*1, \*2,\*3,\*4,\*6 |
| CYP2R1 | rs10741657 |
| CYP4F2 | \*1, \*2, \*3, \*4, \*5, \*6 |
| CYP17A1 | rs743572 |
| CYP24A1 | rs17216707 |
| DHCR7 / NADSYN | rs12785878 |
| DRD2 | rs1076560 |
| F2 | rs1799963 |
| F5 | rs6025 |
| FTO | rs1121980 |
| GC | rs2282679 |
| GCK, YKT6 | rs4607517 |
| GSTM1 | CNV |
| GSTP1 | rs1138272, rs1695, rs743572 |
| GSTT1 | CNV, rs11550605 |
| IFNL3/IL28B | rs12979860, rs4803223, rs10853728, rs7248668, rs8099917, rs4803219, rs8103142, rs11881222,  rs4803217, rs8105790, rs12980275, rs8110466 |

**Variaties waarop is getest vervolg** [**<<**](#_top)

|  |  |
| --- | --- |
| **Gen** | **Variaties** |
| IGF1 | rs35767 |
| LDLR | rs6511720 |
| LOC105447645;FUT2 | rs492602 |
| MAO-B | rs1799836 |
| MC4R | rs17782313 |
| MnSOD | rs4880 |
| MTHFR 1298A>C | rs1801131 |
| MTRNR1 | m.=, m.827A>G, m.1095T>C, m.1494C>T, Null |
| MTNR1B | rs10830963 |
| NAT1 | \*4, \*5, \*11B, \*11C, \*14, \*15, \*17 t/m \*19(A, B), \*20 t/m \*25, \*27, \*29, \*30 |
| NAT2 | \*4,\*5,(E, I, L, M, N, O, P, S, X, Y),\*6,(G, H, I, J, K, M, O, P, V) \*7, \*7D, \*10, \*12(D, E, F, G, H, J, K,  O),\*13(D, F,) \*14(D, F, H, K), \*17 t/m \*19, \*21, \*23, \*24 |
| NBPF3 | rs4654748 |
| NQ01 | rs1800566 |
| OPRM1 | rs1799971 |
| PON1 | rs662 |
| RYR1 | WT,p.1571V+3933C,c.103T>C,c.418G>A,c.487C>T,c.742G>A,c.742G>C,c.1021G>A, c.1021G>C,c.1565A>C,c.1565A>G,c.1840C>T,c.1841G>T,c.6487C>T,c.6488G>A,  c.6488G>C,c.6502G>A,c.6617C>G,c.6617C>T,c.7007G>A,c.7025A>G,c.7063C>T, c.7304G>A,c.7354C>T,c.7360C>T,c.7361G>A,c.7372C>T,c.7373G>A,c.11708G>A,  c.14387A>G,c.14477C>T,c.14497C>T,c.14545G>A,c.14582G>A |
| Sult1A1 | \*1,\*2,\*3,\*2+3,Null |
| Sult1E1 | rs3736599 |
| TCF7L2 | rs7903146 |
| TMEM165; CLOCK | rs1801260 |
| TNFa | rs1800629 |
| UCP2 | rs660339 |
| VDR | rs731236, rs1544410, rs7975232, rs2228570 |





Eemweg 31, 3755 LC Eemnes • [info@nifgo.nl](mailto:info@nifgo.nl)

24-177 Versie 1.0 december 2024.

**NIFGO.NL**