GENOME · PJ LABS

Medizinische Genomik

Auswertung der tatsächlich eingebundenen Genomik-Ergebnisse. Die berücksichtigten Module und ihre Grenzen sind im Bericht ausgewiesen.



Probe	HG1_3
Datum	26.10.2026
Methode	HLA*LA · graph-basierte HLA-Typisierung · PRG_MHC_GRCh38_withIMGT SNP-Index · rsID-basierter Genotyp-Abgleich · Genome DiseaseRiskDB KILDA · k-mer-basierte LPA/KIV-2-CN-Schätzung · LPA-Marker ExpansionHunter · Repeat-Expansion-Genotypisierung · locus-spezifische Repeat-Schwellen mtDNA-Variantenprüfung · Mitochondriopathie-Risikokontext · Heteroplasmie/Coverage Haplogrep 3 · mtDNA-Haplogruppe / maternale Linie T1K HLA · zusätzliche HLA-Genotypisierung · Vergleich mit HLA*LA KIR/T1K · technische KIR-Genotypisierung · IPD-KIR/T1K-Referenz KIR-HLA-Ligandenkontext · HLA-C1/C2 und HLA-Bw4/Bw4-80I aus HLA*LA Class I · NK-Zell-Immungenomik
App-Version	Genome v3.0.0

UNVERIFIED RUO Nur für Forschungszwecke. Dieser Bericht ist nicht als qualifizierter klinischer Export freigegeben.

Geltung, Sicherheit und Modulhinweise

Hinweis · Dieser Bericht wird durch die Genome-App von PJ Labs erzeugt. Genome ist kein Medizinprodukt und kein In-vitro-Diagnostikum. Inhalte dienen der wissenschaftlichen Auseinandersetzung mit eigenen WGS-Daten und ersetzen keine ärztliche Beratung oder klinische Diagnostik.

info@pjlabs.dev · www.pjlabs.dev

Limitationen

- DRB-Orthologe (DRB3/4/5): HLA*LA schätzt für diese Gene keine Kopienzahl; Calls können deshalb auch erscheinen, wenn ein DRB-Ortholog tatsächlich nicht vorhanden ist. Interpretation nur vorsichtig und im Kontext des DRB1-Genotyps.
- Class-II-Loci sind in Standard-WGS oft niedriger abgedeckt als Class-I, kürzere Coverage entsprechend kritischer interpretieren.
- perfectG≠1 bedeutet keine perfekte Übersetzung zur G-Gruppen-Auflösung; dann ist die unübersetzte HLA*LA-Ausgabe R1_bestguess.txt als technische Evidenz mitzuprüfen.

Geltung und Grenzen des Berichts

Genome ist kein Medizinprodukt und kein In-vitro-Diagnostikum. Genome ist eine Forschungs- und Bildungssoftware der PJ Labs für die Auseinandersetzung mit eigenen Whole-Genome-Sequencing-Daten. Dieser Bericht ist keine ärztliche Diagnose, kein medizinischer Befund und keine Grundlage für klinische Entscheidungen.

Klinische Anwendungen (Transplantationsmatching, Pharmakogenomik, Autoimmun-Risikoabschätzung) erfordern eine akkreditierte HLA-Typisierung in einem ASHI- oder EFI-zertifizierten Labor. Wenn klinische Relevanz vermutet wird, ist eine fachärztliche Einordnung notwendig.

Die hier dargestellte klinische Einordnung beruht auf einer kuratierten internen Annotations-Datenbank, die einzelne, gut belegte Allel-Phänotyp-Assoziationen abbildet. Sie ist nicht erschöpfend; das Fehlen einer Annotation bedeutet nicht das Fehlen einer klinischen Relevanz.

Dieser Bericht wurde lokal auf dem Gerät des Nutzers erzeugt. Es findet keine Übermittlung von Sequenz- oder Patientendaten an PJ Labs oder Dritte statt.

Grenzen · Alle Aussagen sind tool- und datenabhängige genetische Risikokontexte. Sie ersetzen keine validierte klinische Diagnostik, keine ärztliche Einordnung und keine Laborbestätigung.

mtDNA-Variantenprüfung · Technische Auswertung mitochondrialer VCF/FASTA/BAM-Artefakte mit Genome MitochondrialVariantDB. Der Bericht bewertet Auswertbarkeit, quantitative Read-Evidenz, Coverage/Depth, Filterstatus und kuratierte mtDNA-Risikokontexte; nicht kuratierte Varianten bleiben Rohdaten ohne Krankheitsaussage.

Genauigkeit mtDNA-Variantenprüfung · 100 % DB-Match innerhalb der kuratierten Genome MitochondrialVariantDB.csv; Variant-Calling-Genauigkeit, quantitative Read-Evidenz und Coverage bleiben eingabedatenabhängig.

Kuration · Genome MitochondrialVariantDB.csv · ClinVar/MITOMAP/HmtVar-Kontext · nicht diagnostisch

Datenbasis & Limitationen

Die Auswertung gleicht die verfügbaren genetischen Eingaben mit Regeln der kuratierten Wissensbasis ab. Evidenzniveau und Quellen sind am jeweiligen Befund ausgewiesen.

Quellen und Evidenz:

CPIC · Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium · [62]

DPWG · Dutch Pharmacogenetics Working Group / KNMP · [197]

FDA · Pharmacogenomic Biomarkers · [365]

PharmVar · Pharmacogene Variation Consortium · [280]

Limitationen

CYP2D6 ohne Kopienzahl-Analyse: Duplikationen, Deletionen (sog. *XN-Phänotypen) und Hybridgene werden aus SNP-only-Daten nicht erfasst. Solche Kopienzahl-Varianten kommen in europäischen Populationen vor (etwa 3 bis 10 Prozent) und können den Phänotyp verschieben. Für eine Kopienzahl-Bestätigung ein spezialisiertes Verfahren (z.B. Aldy) oder Sequencing/Targeted-Long-Read nutzen.

Phänotyp-Klassen werden über CPIC-konforme Funktion+Funktion-Mappings abgeleitet; bei seltenen oder neueren Allelen kann der Status "Unbekannt" sein.

Interpretation und Grenzen: Die Tabelle zeigt die technischen HLA-Werte und den Vergleich zwischen HLA*LA und T1K. Bewertungsgrenzen, Abweichungen und die erforderliche qualifizierte Prüfung werden anschließend erläutert.

Grenzen und keine Diagnose · Dies ist keine Diagnose und kein Test auf eine bestimmte Krankheit. Statistische Zusammenhänge zwischen kürzeren Telomeren und z. B. Herz-Kreislauf-Risiko gelten für große Gruppen, nicht für die Vorhersage bei einer einzelnen Person; ein Wert im unteren Bereich ist für sich genommen kein Grund zur Sorge. Klinisch bedeutsam ist nur das sehr extreme kurze Ende, und auch das nur im passenden klinischen Kontext (etwa ungeklärte Blutbildveränderungen, Lungenfibrose oder Leberauffälligkeiten). Die Abklärung einer Telomerbiologie-Störung erfordert ein validiertes Verfahren (Flow-FISH) plus humangenetische Beurteilung, nicht diesen Bericht.

Wie der Wert einzuordnen ist · Telomere sind die Schutzkappen der Chromosomenenden und verkürzen sich im Mittel mit dem Alter; ihr Gehalt gilt als Marker biologischer Alterung. Der Telomergehalt ist eine relative Häufigkeit telomerischer Reads (ein Durchschnitt über sehr viele Blutzellen, populationsgemittelt), KEINE absolute Länge in Kilobasen. Eine einzelne WGS-Berechnung ist technisch verrauscht (sie hängt von Sequenziertiefe, Read-Länge, GC-Gehalt und Auswertesoftware ab) und nur gegen identisch prozessierte Proben sinnvoll vergleichbar. Zwischen Menschen gleichen Alters ist die Streuung groß.

Scope · Dieser Abschnitt zeigt den aus den WGS-Reads berechneten Telomergehalt (TelomereHunter2) als Marker biologischer Alterung. Das ist ein relativer, forschungsnaher Wert, keine absolute Telomerlänge und keine Diagnose.

Quantitative Read-Evidenz · AD- und AF-Felder werden als technische Messwerte separat angegeben. Blut-/Speichel-WGS repräsentiert nicht zwingend betroffene Gewebe.

Scope · Dieses Modul zeigt mtDNA-Artefakte als technische Evidenz in der Medizinischen Genomik und prüft kuratierte mtDNA-Varianten als vorsichtigen Mitochondriopathie-Risikokontext. Quantitative Read-Evidenz, Coverage und Gewebeabhängigkeit begrenzen die Aussagekraft; der Abschnitt ist nicht diagnostisch und deckt keine nukleären Mitochondriopathie-Gene ab.

Limitierungen

Repeat-Befunde benötigen locus-spezifische Grenzwerte, Qualitätsprüfung und klinische Validierung. Die allgemeinen medizinischen Grenzen stehen einmalig im Hinweisabschnitt am Anfang des Berichts.

Interpretation

Medizinische Einordnung: Der Abschnitt berichtet technische Repeat-Größenschätzungen für bekannte krankheitsassoziierte Loci wie HTT, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A, FXN, DMPK, CNBP, C9ORF72, FMR1. Diagnostische Klassifikation, Penetranz, Antizipation und Beratung benötigen krankheitsspezifische Grenzwerte, Qualitätsprüfung und klinische Validierung.

Legende

Locus: der analysierte Repeat-Ort im Genom.

Repeat: das erwartete Wiederholungsmotiv, z. B. CAG oder GAA.

Allele/Genotyp: Repeat-Genotyp gemäß ExpansionHunter, d. h. geschätzte Repeat-Einheiten je Allel; SmallVariant-Genotypen wie 0/1 werden nicht als Repeat-Längen interpretiert.

Konfidenz: GenotypeConfidenceInterval der Repeat-Allele; Coverage/ReadLength/FragmentLength stammen aus dem LocusResults-Block.

Ergebnis: modulare Kurzinterpretation aus Locus, Repeat-Motiv, Genotyp und Konfidenz. Vollständige Rohdaten gehören in den Anhang bzw. die Quelldatei.

Nicht Teil dieser Auswertung: EBV-Sequenzspuren, Polygener Score. Eine hier fehlende Sektion bedeutet NICHT „unauffällig“ (das jeweilige Modul wurde für diese Probe schlicht nicht ausgewertet).

Nicht diagnostisch: Dieser Bericht fasst technische Genomik-Evidenz zusammen. Fehlende Marker schließen Kontexte nicht aus; klinische Aussagen benötigen qualifizierte Korrelation und Review.

Kapitelübersicht

1	**Berichtskontext und Grenzen**	16
1.1	Kurzüberblick und Grenzen	16
2	**Wichtigste Befunde**	17
3	**Medizinische Genomik: Befunde, Kontexte und Analysen**	18
3.1	Technische SNP-/HLA-Abdeckung	18
3.2	SNP-basierte Krankheitsprädispositionen	18
3.2.1	Neurodegenerative Erkrankungen	20
3.2.1.1	Gen APP	20
3.2.1.2	Gen AQP4	21
3.2.1.3	Gen APOE	22
3.2.1.4	Gen LRRK2	23
3.2.2	Neuroimmunologische Erkrankungen	25
3.2.2.1	Gen CD6	25
3.2.2.2	Gen TNFRSF1A	27
3.2.3	Autoimmunität, Zöliakie und immunvermittelte Erkrankungen	29
3.2.3.1	Gen TNF	29
3.2.3.2	Gen IL1RN	30
3.2.3.3	Gen IL6R	30
3.2.3.4	Gen HLA-DQ2.5	32
3.2.3.5	Gen HLA-DQ8	33
3.2.3.6	Gen HLA-DQ/DR	34
3.2.3.7	Gen HLA-DQ	35
3.2.3.8	Gen PTPN22	36
3.2.3.9	Gen SH2B3/LNK	37
3.2.3.10	Gen CTLA4	37
3.2.3.11	Gen IL2RA	38
3.2.3.12	Gen STAT4	38
3.2.3.13	Gen IFIH1	39

3.2.3.14 Gen IL23R 40
3.2.3.15 Gen NOD2 40
3.2.3.16 Gen ATG16L1 41
3.2.3.17 Gen ERAP1 42
3.2.3.18 Gen HLA-C*06:02 43
3.2.4 HLA-Immunogenetik und immunologische Prädisposition 44
3.2.4.1 Gen HLA-DQB1 44
3.2.5 Alkoholmetabolismus und Acetaldehydabbau 45
3.2.5.1 Gen ALDH2 45
3.2.6 Reproduktion und hormonabhängige Kontexte 46
3.2.6.1 Gen PLGRKT-Region 46
3.2.7 Häufige krebsassoziierte Risikoloci 48
3.2.7.1 Gen MYC/8q24 48
3.2.7.2 Gen CDKN2B-AS1 49
3.2.8 Erbliche Tumorprädispositionen 51
3.2.8.1 Gen BRCA1 51
3.2.8.2 Gen BRCA2 51
3.2.8.3 Gen MUTYH 53
3.2.8.4 Gen CHEK2 55
3.2.9 Thrombophilie und Gerinnung 57
3.2.9.1 Gen F5 57
3.2.9.2 Gen F2 58
3.2.10 Weitere einzelne Krankheitskontexte 59
3.2.10.1 Gen HFE 59
3.2.10.2 Gen FTO 60
3.2.10.3 Gen GIPR 61
3.2.10.4 Gen CETP 62
3.2.10.5 Gen HNF1A 63
3.2.10.6 Gen ABO 64

3.2.10.7	Gen SLC19A2	65
3.2.10.8	Gen SLC19A3	66
3.2.10.9	Gen SLC52A2	67
3.2.10.10	Gen SLC52A3	68
3.2.10.11	Gen CFH	69
3.2.10.12	Gen ARMS2	69
3.2.10.13	Gen SERPINA1	71
3.2.10.14	Gen ABCG2	73
3.2.10.15	Gen TTR	75
3.2.10.16	Gen APOL1	76
3.2.10.17	Gen SLC30A8 · rs11558471	78
3.2.10.18	Gen IRF5 · rs4728142	79
3.3	Mikroglia: M1/M2-Phänotypen	80
3.4	ME/CFS Forschungskontext	93
3.5	Vitamin-D-Stoffwechsel	99
3.5.1	Synthese	99
3.5.2	Transport	100
3.5.3	25-Hydroxylierung	101
3.5.4	Abbau	101
3.6	Schilddrüsenhormonstoffwechsel und Deiodinasen	102
3.6.1	DIO1 · periphere Aktivierung	103
3.6.2	DIO2 · lokale Aktivierung	104
3.6.3	DIO3 · lokale Inaktivierung	104
3.7	Folat, Vitamin B12, Cholin und Betain	105
3.7.1	Folatverarbeitung	106
3.7.1.1	Gen MTHFR	106
3.7.1.2	Gen FUT2 · rs602662	107
3.7.1.3	Gen DNMT3B	108
3.7.1.4	Gen MTHFD1	109
3.7.2	Remethylierung	110

3.7.2.1	Gen MTRR-K350A	110
3.7.2.2	Gen BHMT	111
3.7.3	B12-Transport und Statuskontext	112
3.7.3.1	Gen TCN2	112
3.7.4	Cholin und Betain	113
3.7.4.1	Gen CHDH	113
3.8	Mitochondriale Energie-, Fettsäure- und Redoxkontexte	113
3.8.1	Gen CPT1B	114
3.8.2	Gen UCP2	115
3.8.3	Gen PPARGC1A	116
3.8.4	Gen FADS1	117
3.8.5	Gen FADS2	118
3.8.6	Gen ELOVL2	119
3.8.7	Gen NQO1	120
3.8.8	Gen GPX1	121
3.8.9	Gen SOD2b	122
3.8.10	Gen PON1	123
3.8.11	Gen ETFDH	124
3.8.12	Gen TPK1	125
3.9	Genetische Detox- und Biotransformationsphasen	125
3.10	Genetische Kontext-Marker (Wellness & Nutrigenomik)	132
3.10.1	Fettlösliche Vitamine und Carotinoidstoffwechsel	133
3.10.1.1	Gen APOA1	133
3.10.1.2	Gen APOA5	134
3.10.1.3	Gen BCO1	135
3.10.1.4	Gen CYP4F2	136
3.10.1.5	Gen APOA5-Cluster	137
3.10.2	Verdauung, Laktase und Nahrungsmittelverträglichkeit	138
3.10.2.1	Gen LCT/MCM6	138
3.10.2.2	Gen MCM6	138

3.10.2.3	Gen CUBN	140
3.10.2.4	Gen FUT2 · rs601338	141
3.10.2.5	Gen TRPM6	142
3.10.2.6	Gen TCN1	143
3.10.3	Alkoholmetabolismus und Acetaldehydabbau	144
3.10.3.1	Gen ADH1B	144
3.10.3.2	Gen ADH1C	145
3.10.4	Reproduktion und hormonabhängiger Stoffwechsel	146
3.10.4.1	Gen CYP1B1	146
3.10.4.2	Gen PEMT	147
3.10.5	Herz-Kreislauf und Lipidstoffwechsel	148
3.10.5.1	Gen LPA	148
3.10.5.2	Gen APOB	149
3.10.5.3	Gen LDLR	150
3.10.5.4	Gen PCSK9	151
3.10.5.5	Gen SORT1/1p13	151
3.10.5.6	Gen LIPC	152
3.10.5.7	Kontext FADS	153
3.10.5.8	Gen ABCG8	154
3.10.5.9	Gen GALNT2	155
3.10.5.10	Kontext MVK/MMAB	156
3.10.5.11	Gen LPL	157
3.10.6	Glukose, Insulin und Energie	158
3.10.6.1	Gen TCF7L2	158
3.10.6.2	Gen LEPR	159
3.10.6.3	Gen HNF1A-AS1	160
3.10.6.4	Gen MC4R	161
3.10.6.5	Gen HNF4A	162
3.10.6.6	Gen PPARG	163
3.10.6.7	Gen KCNJ11	164

3.10.6.8	Gen GCKR	165
3.10.6.9	Gen SLC30A8 · rs13266634	167
3.10.6.10	Gen ADIPOQ	168
3.10.6.11	Gen SLC2A2	169
3.10.7	Blutdruck und Gefäßfunktion	170
3.10.7.1	Gen AGT	170
3.10.7.2	Gen GNB3	171
3.10.7.3	Gen ACE	172
3.10.7.4	Gen RGS2	173
3.10.7.5	Gen NOS3	174
3.10.8	Leber, Fettsäuren und Harnsäure	175
3.10.8.1	Gen PPARA	175
3.10.9	Nährstofftransport und Speicherhomöostase	176
3.10.9.1	Gen SLC23A2	176
3.10.9.2	Gen SEPP1	177
3.10.9.3	Gen TF · rs3811647	178
3.10.9.4	Gen TF · rs1799852	179
3.10.10	Immunregulation und Schleimhautbarrieren	180
3.10.10.1	Gen STAT6	180
3.10.10.2	Gen IL13	181
3.10.10.3	Gen 17q-Locus	182
3.10.10.4	Gen DSG1	183
3.10.10.5	Gen HLA-DRA	184
3.10.10.6	Gen IL18	185
3.10.10.7	Gen RBFOX1	186
3.10.10.8	Gen IL10	187
3.10.10.9	Gen TLR3	188
3.10.11	Knochen, Gelenke und Mineralstoffe	189
3.10.11.1	Gen WNT16	189
3.10.11.2	Gen LRP5	191

3.10.11.3 Gen GDF5 192
3.10.11.4 Gen COL1A1 193
3.10.11.5 Gen SOST 194
3.10.11.6 Gen TNFSF11 195
3.10.11.7 Gen TNFRSF11A 196
3.10.11.8 Gen TNFRSF11B 197
3.10.12 Arzneimittel- und Fremdstoffmetabolismus 198
3.10.12.1 Gen CYP1A2 198
3.10.12.2 Gen UGT1A1 199
3.10.12.3 Gen FMO3 200
3.10.12.4 Gen CYP2D6 201
3.10.12.5 Gen NAT2 202
3.10.13 Schlaf, Chronobiologie und Neurotransmission 203
3.10.13.1 Gen ADORA2A 203
3.10.13.2 Gen HTR2A 204
3.10.13.3 Gen GABRA6 205
3.10.13.4 Gen TPH2 206
3.10.13.5 Gen MTNR1B 207
3.10.14 Redoxschutz und Biotransformation 208
3.10.14.1 Gen SOD2 208
3.10.14.2 Gen GSTP1 209
3.10.14.3 Gen COMT 210
3.10.15 Eisenstatus und Erythropoese 211
3.10.15.1 Gen TMPRSS6 211
3.10.15.2 Gen ALPL 212
3.10.15.3 Gen SLC40A1 213
3.10.16 Immun-Signalwege und Autoimmunachsen 214
3.10.16.1 Gen IL6 214
3.10.16.2 Gen CRP 215
3.10.16.3 Gen ACKR1 216

3.10.16.4	Gen STAT3	217
3.10.16.5	Gen TYK2	218
3.10.16.6	Gen IRF5 · rs2004640	219
3.10.16.7	Gen PTPN2	220
3.10.16.8	Gen TNFAIP3	221
3.10.16.9	Gen FCGR2A	222
3.10.16.10	Gen IL7R	223
3.10.16.11	Gen BLK	225
3.10.16.12	Gen PADI4	226
3.10.16.13	Gen ALOX15	228
3.10.17	Weitere einzelne Stoffwechselkontexte	230
3.10.17.1	Gen BDNF · rs11030119	230
3.10.17.2	Gen BDNF · rs6265	231
3.10.17.3	Gen EMSY	232
3.10.17.4	Gen ADRA2A	233
3.10.17.5	Gen IL2/IL21	234
3.10.17.6	Gen APOC1	235
3.10.17.7	Gen OXTR	236
3.10.17.8	Gen TENM4	237
3.10.17.9	Gen TGFB1	238
4	**Technische Genomanalysen**	240
4.1	LPA / KIV-2 und Lp(a)-Marker	240
4.2	Repeat-Expansionen	242
4.2.1	AR	242
4.2.2	ATN1	244
4.2.3	ATXN1	245
4.2.4	ATXN2	246
4.2.5	ATXN3	247
4.2.6	ATXN7 · GCA	248
4.2.7	ATXN7 · GCC	249

4.2.8	C9ORF72	250
4.2.9	CACNA1A	251
4.2.10	CNBP · CAGG	252
4.2.11	CNBP · CA	253
4.2.12	CNBP · CAGA	254
4.2.13	DMPK	255
4.2.14	FMR1	256
4.2.15	FXN · GAA	257
4.2.16	FXN · A	258
4.2.17	HTT · CAG	259
4.2.18	HTT · CCG	260
4.2.19	TBP	261
4.3	mtDNA-Variantenprüfung / Mitochondriopathie-Kontext	262
4.4	mtDNA-Haplogruppe / Haplogrep	271
4.5	VerifyBamID2 Kontaminationsprüfung	273
4.6	Telomergehalt und biologische Alterung	274
4.7	T1K HLA-Typisierung	275
4.8	KIR-Genotypisierung	276
4.9	KIR-HLA-Ligandenkontext	282
4.10	Sequenzierqualität und Genom-Deckung	285
4.11	HLA Auswertung	287
4.11.1	HLA-Krankheitsbezug	290
4.11.2	HLA-Genotyp-Detail	295
5	**Pharmakogenetik**	307
5.1	Klinische Orientierung	307
5.2	Genkarten	308
5.3	Klinische Medikationssicherheit	313
5.4	Medikamenten-Index	319
5.5	Arzneimittelwechselwirkungen	319
5.6	Technischer Anhang	319

5.7 Glossar 332

6 Funktionelle Einordnung 334

7 Methode, Datenbasis und Literatur 380

7.1 Methode und Referenzsystem 380

7.2 Ausgewertete Quelldateien 383

7.3 Literaturverzeichnis 384

8 Technische Exportdetails 424

1 Berichtskontext und Grenzen

Übergeordnete Orientierung zu Zweck, Geltung und Grenzen der folgenden technischen Genomik-Auswertung.

1.1 Kurzüberblick und Grenzen

Berichtsherkunft

Proben-ID	HG1_3
Berichts-ID	disease-association-HG1_3-1793008460
Erzeugt	2026-10-26T09:54:20Z

2 Wichtigste Befunde

Automatisch priorisierte Auswahl der Befunde mit erhöhtem/hohem Risiko-Kontext, Evidenzstufe A/B und kuratiertem Status. Das ist eine Priorisierung, kein Schweregrad-Urteil und keine Diagnose. Die vollständige Einordnung, Quellen und Grenzen folgen im Kapitel darunter.

ATG16L1 ◆ erhöhter Risiko-Kontext B

IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis · IL23R/NOD2/ERAP1-Kontext

Bewertung: Entzündliche Darm-, Haut- und Gelenkerkrankungen: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Erkrankung und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Zum Detailkapitel

3 Medizinische Genomik: Befunde, Kontexte und Analysen

Die folgenden Unterkapitel bündeln die aufgebauten medizinisch-genomischen Befund-, Kontext- und Analysebereiche. Evidenzgrenzen, technische Ergebnisse und individuelle Risikoaussagen bleiben klar getrennt.

3.1 Technische SNP-/HLA-Abdeckung

Die Zahlen umfassen alle ausgewerteten Marker, auch solche ohne quellenbelegtes Effektallel. Ergebniskarten erfordern ein belegtes Allel oder eine kuratierte APOE-/HLA-Regel.

Auswertbarkeit: ausgewertete Kontexttreffer: 127 · Kontexte ohne Richtung: 38 · unsicher aufgerufene Marker: 4
Ausgewertete Marker: 258
Ohne Richtung / fehlend: 0

3.2 SNP-basierte Krankheitsprädispositionen

Dieser Abschnitt gleicht Einzelnukleotid-Polymorphismen (SNPs), also häufige Einzelbasen-Unterschiede im Genom, aus Ihren Daten mit kuratierten, literaturbelegten Krankheitsassoziationen ab. Häufige SNPs verschieben ein Risiko meist nur geringfügig und wirken zusammen mit weiteren Genen, Alter und Lebensstil; seltene hochpenetrante Mutationen werden in der Regel nicht erfasst. Die Befunde sind genetischer Kontext, keine Diagnose.

Auswertbarkeit: ausgewertete Kontexttreffer: 28 · Kontexte ohne Richtung: 9 · unsicher aufgerufene Marker: 1
Ausgewertete Marker: 70
Ohne Richtung / fehlend: 0

So sind die SNP-Tabellen zu lesen

rs-Nummer (rsID): eine eindeutige Kennung für eine bestimmte Stelle im Erbgut aus der dbSNP-Referenzdatenbank (z. B. rs7946). Sie benennt genau die untersuchte Position.

Genotyp: die beiden Basen an dieser Position, je eine pro Chromosomensatz (z. B. CC, CT, TT). Die Basen sind A, C, G und T.

Risikoallel: die Basenvariante, die in Studien mit einem erhöhten Risiko oder Risikokontext verknüpft ist.

Schutzallel: die Basenvariante, die mit einem verringerten Risiko verknüpft ist (günstige Richtung).

Effektallel: die Basenvariante eines Funktions- oder Assoziationsvergleichs. Sie kann Aktivität, Sekretion oder ein untersuchtes Merkmal beeinflussen, ohne ein Krankheitsrisiko- oder Schutzallel zu sein. Die funktionelle Einordnung nennt den passenden Genotyp, die Evidenz und ihre Grenzen.

Ob die genannte Variante getragen wird, ergibt sich aus dem Vergleich von Allel und beobachtetem Genotyp: erscheint die Base im Genotyp, wird sie getragen (einfach z. B. bei CT, doppelt bei TT).

Interpretation

Kurzurteil: Die folgenden Befunde sind kuratierte genetische Risikokontexte mit expliziten Claim-Grenzen; sie sind keine Diagnosen und keine Therapieanweisungen.

Lesart: Ein Treffer bedeutet einen belastbaren Risiko-/Kontexttreffer für den jeweiligen Marker-/HLA-Mechanismus · keine Diagnose und kein Ausschluss.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Diese Befunde sind genetische Risiko-/Kontextbefunde mit begrenzter individueller Aussagekraft.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose
- kein Ausschluss einer Erkrankung
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Diese Befunde ersetzen keine klinische Diagnostik und dürfen nicht als Diagnose oder Ausschluss verwendet werden.

Therapie-Grenze: Aus diesen Befunden darf keine Therapie-, Supplement- oder Medikationsentscheidung abgeleitet werden.

Lebensstil-Grenze: Keine individuelle Diät-, Supplement- oder Lifestyleempfehlung aus diesen Markern.

Limitierungen

Die Befunde beschreiben genetische Prädispositionen und Risikokontexte innerhalb der kuratierten Wissensbasis. Sie ersetzen keine klinische Diagnostik, kein Labor, keine Therapieentscheidung und keine genetische Beratung.

Qualität der Evidenz

Angezeigte Befunde: 37

Kuriert: 37 · **Noch nicht abschließend geprüft:** 0 von 37

Evidenzstufen: Level A: 20 · Level B: 14 · Level C: 3

Alle angezeigten Befunde sind in der Wissensbasis als kuratiert markiert. Diagnostisch werden sie dadurch trotzdem nicht.

3.2.1 Neurodegenerative Erkrankungen

Kontexte: 4

3.2.1.1 Gen APP

Amyloid-Vorläuferprotein (APP): APP kodiert das Amyloid-Vorläuferprotein. Aus ihm entstehen durch enzymatische Spaltung mit β- und γ-Sekretase die Amyloid-β-Peptide. Menge und Aggregationsneigung von Amyloid-β stehen im Zentrum der Amyloid-Hypothese der Alzheimer-Krankheit. Seltene APP-Varianten können die Amyloidbildung erhöhen oder senken.

APP Amyloid-Vorläufer & früh beginnende Alzheimer-Gene · Risikokontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Schutzallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Schutzallel	Genotyp	Tiefe
rs63750847	T	CC	33×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Häufige SNP-Genotypisierung prüft nicht auf die seltenen krankheitsverursachenden Mutationen in APP, PSEN1 und PSEN2.
- Die schützende A673T-Variante ist außerhalb nordeuropäischer Bevölkerungen sehr selten; ihr Fehlen ist der Normalfall und kein Risiko.
- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[57] [185] [247] [391] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 05.07.2026

3.2.1.2 Gen AQP4

Aquaporin-4 (AQP4): AQP4 kodiert den wichtigsten Wasserkanal der Astrozyten im Gehirn, besonders an den Endfüßchen rund um die Blutgefäße. AQP4 ist ein zentraler Baustein des glymphatischen Systems, über das Hirnflüssigkeit zirkuliert und Stoffwechselprodukte wie Amyloid-β abtransportiert werden.

AQP4 Glymphatische Amyloid-β-Clearance (Kontext) · Risikokontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs72878794	T	CC	31×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Die Evidenz stammt aus kleinen Bildgebungsstudien und ist vorläufig.
- Ein glymphatischer Kontext ist keine Diagnose und keine quantitative Risikoaussage.
- Schlaf-, vaskuläre und weitere Faktoren können Bildgebungsmarker beeinflussen; eine individuelle Clearance lässt sich daraus nicht bestimmen.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[52] [231] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 05.07.2026

3.2.1.3 Gen APOE

Apolipoprotein E: APOE kodiert Apolipoprotein E. Das Protein ist am Transport von Cholesterin und anderen Lipiden beteiligt. Im Nervensystem steht APOE im Zusammenhang mit Lipidversorgung, Reparaturprozessen und Amyloid-bezogenen Mechanismen.

APOE Alzheimer-Risikokontext · Risikokontext

Bewertung: APOE ε3/ε3 ist der Referenzdiplotyp für die zitierten Vergleiche; daraus wird kein zusätzliches Risiko-OR abgeleitet.

Marker	Beobachteter Genotyp	APOE-Diplotyp	Tiefe
rs429358	TT	ε3	26×
rs7412	CC	ε3	21×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die zitierten APOE-Risikovergleiche verwenden ε3/ε3 als Referenz. Ein vorhandener ε3/ε3-Aufruf ist deshalb ein bestimmter Referenzdiplotyp, keine nicht auswertbare Probe und kein Risiko- oder Schutzbefund.

Klinischer Kontext: Ein fehlendes ε4-Allel senkt den APOE-bezogenen Risikokontext, schließt Alzheimer aber nicht aus.

Grenzen:

- Alzheimer kann auch ohne APOE ε4 auftreten.
- Andere genetische, vaskuläre und Umweltfaktoren werden hier nicht vollständig erfasst.
- Kein Screening- oder Diagnoseersatz.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: APOE ε4 ist ein etablierter populationsbezogener Risikofaktor für spät beginnende Alzheimer-Krankheit; APOE ε2 ist häufig mit niedrigerem Risiko assoziiert. Der Befund ist ein Risikokontext, keine Diagnose und keine sichere Vorhersage.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Alzheimer-Diagnose
- keine sichere Vorhersage
- kein Schutzversprechen bei ε2 oder fehlendem ε4
- keine Therapieentscheidung allein aus APOE

Diagnostische Grenze: APOE-Genotypisierung diagnostiziert Alzheimer nicht; eine Diagnose erfordert klinische Beurteilung und ggf. validierte Biomarker-/Bildgebungsdiagnostik.

Therapie-Grenze: APOE kann in spezialisierten Therapie-/ARIA-Risikokontexten relevant sein, darf aber nicht isoliert Therapieentscheidungen steuern.

Lebensstil-Grenze: Aus APOE allein dürfen keine spezifischen Diät-, Supplement- oder Präventionsversprechen abgeleitet werden.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[25] [71] [108] [128] [289] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.2.1.4 Gen LRRK2

LRRK2 (Leucine-rich repeat kinase 2): LRRK2 kodiert eine große Kinase mit zusätzlicher GTPase-Aktivität. Das Protein reguliert den Transport von Vesikeln, die Autophagie und lysosomale Funktion sowie Prozesse der Immunsteuerung, unter anderem in Nervenzellen. Die Variante G2019S liegt in der Kinase-Domäne und erhöht die Kinase-Aktivität des Proteins. Diese gesteigerte Aktivität wird mit gestörter Autophagie und gestörtem Vesikeltransport sowie mit einem erhöhten Risiko für die Parkinson-Krankheit in Verbindung gebracht.

LRRK2 LRRK2 und Parkinson-Risikokontext (G2019S) · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs34637584	A	GG	37×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Dieser Bericht prüft nur die genannte Variante G2019S (rs34637584) und erfasst keine anderen krankheitsrelevanten Varianten in LRRK2.
- Ein unauffälliger Befund schließt ein Parkinson-Risiko NICHT aus, da die meisten Fälle nicht durch LRRK2 bedingt sind.
- G2019S ist eine abstammungsspezifische Gründervariante (angereichert bei aschkenasisch-jüdischen und nordafrikanischen Berber-Vorfahren) mit unvollständiger, altersabhängiger Penetranz; nicht jede Trägerin und jeder Träger erkrankt.
- Dies ist genetischer Kontext, keine Diagnose.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Dieser Befund liefert kuratierten genetischen Kontext mit begrenzter individueller Aussagekraft und ist nicht diagnostisch.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose der Parkinson-Krankheit
- kein Ausschluss eines Parkinson-Risikos bei unauffälligem Befund
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Nicht diagnostisch; dieser Befund ist weder ein Nachweis noch ein Ausschluss der Parkinson-Krankheit.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein darf keine Therapie- oder Früherkennungsentscheidung abgeleitet werden.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein ergeben sich keine Empfehlungen zu Lebensstil, Ernährung oder Nahrungsergänzungsmitteln.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[323] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur (PubMed-geprüft) · verifiziert am 07.07.2026

3.2.2 Neuroimmunologische Erkrankungen

Kontexte: 2

3.2.2.1 Gen CD6

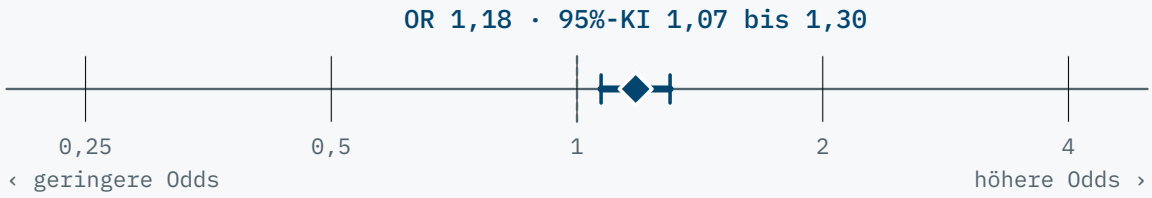
CD6-T-Zell-Oberflächenrezeptor: CD6 ist ein Oberflächenrezeptor auf T-Zellen und bindet unter anderem ALCAM. Der Rezeptor beeinflusst Aktivierung, Signalweiterleitung und längerfristige Proliferation von T-Zellen. Der MS-assoziierte Locus rs17824933 liegt in Intron 1. Das Risikoallel ist mit weniger voller, Exon-5-haltiger CD6-Isoform und veränderter Proliferation aktivierter CD4-T-Zellen verbunden.

CD6 rs17824933 · Multiple-Sklerose-Risikokontext · Risikokontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Literatur-OR: OR (pro Allel) 1,18 (95%-KI 1,07 bis 1,30) · Odds-Änderung +18 %
Phänotyp: Multiple Sklerose
Modell: Allelischer Cochran-Mantel-Haenszel-Vergleich, G gegenüber C, Replikationsstufe
Allelvergleich: G vs C
Genotypbasis: rs17824933 G-Allel gegenüber C, kein genotypspezifischer OR
Population: Unabhängige US-/UK-Replikation in der Originalarbeit, europäische Abstammung: 2.215 MS-Fälle und 2.116 Kontrollen
Evidenzstatus: Replikationsstudie
Übertragbarkeit: Quellengebundener US-/UK-Replikationskontext; kein individueller MS-Risikowert und keine G/G-spezifische OR

Ergebnis-OR: Die beobachtete Gruppe ist die Studienreferenz und nicht die berichtete Vergleichsgruppe; das OR wird nicht übertragen.



Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs17824933	G	CC	22×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Die berichteten Effekte sind klein, mit OR etwa 1,11 bis 1,18.
- Die Assoziation wurde überwiegend in Populationen europäischer Abstammung untersucht.
- rs17824933 ist ein Tag-SNP in einem komplexen CD6-Locus und nicht zwingend die allein kausale Variante.
- Der Marker ist weder Diagnose noch individuelle Krankheitsvorhersage.
- MS kann ohne dieses Allel auftreten; die meisten Träger entwickeln keine MS.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: rs17824933-G ist ein genomweit signifikant identifizierter und unabhängig replizierter genetischer Risikokontext mit kleiner Effektstärke für Multiple Sklerose.

Was er NICHT bedeutet:

- keine MS-Diagnose
- kein Ausschluss einer Multiplen Sklerose
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Dieser genetische Kontext ersetzt keine neurologische Diagnostik und darf nicht als Diagnose oder Ausschluss verwendet werden.

Therapie-Grenze: Aus CD6 rs17824933 allein folgt keine Therapie- oder Monitoringentscheidung.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Marker allein folgt keine Lifestyle-, Diät- oder Supplementempfehlung.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[173] [174] [198] [343] [344] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur zu genomweiter Assoziation, multizentrischer Replikation und Funktion · verifiziert am 27.09.2026

Literatureffekt [173]

3.2.2.2 Gen TNFRSF1A

Tumornekrosefaktor-Rezeptor 1: TNFRSF1A kodiert TNFR1, einen Rezeptor für Tumornekrosefaktor. TNFR1 vermittelt entzündliche, überlebensbezogene und zelluläre Stresssignale. Das rs1800693-Risikoallel fördert das Überspringen von Exon 6 und die Bildung der löslichen Isoform Δ6-TNFR1. Diese Isoform bindet TNF und wirkt funktionell TNF-antagonistisch. Im Bericht verbindet TNFRSF1A einen genetischen MS-Risikokontext mit einem publizierten Mechanismus, der das bekannte Anti-TNF-Paradox bei MS biologisch spiegelt.

TNFRSF1A rs1800693 · MS- und Anti-TNF-Mechanismuskontext · Risikokontext

Bewertung: TNFRSF1A rs1800693: C-Allel als MS-Risikoallel belegt (OR 1,20 je Kopie); keine individuelle Risikoaussage.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs1800693	C	TC	25×

SNP-Bedeutung:

rs1800693 (TNFRSF1A Exon-6-Splice-Locus): Das C-Risikoallel auf dem GRCh38-Vorwärtsstrang entspricht dem in der minusstrangigen Studie als G bezeichneten Allel. Es fördert Exon-6-Skipping und die lösliche, TNF-bindende Isoform Δ6-TNFR1.

Einordnung

Biologische Einordnung: In der GWAS von De Jager et al. (2009) ist das Minorallel C das MS-Risikoallel (OR 1,20, 95%-KI 1,10 bis 1,31); die Nennung „[T]“ im Diskussionsteil widerspricht der eigenen Tabelle. Die funktionelle Arbeit von Gregory et al. (2012) nennt G auf dem TNFRSF1A-Transkriptstrang, das entspricht C auf dem Forward-Strang. Das C-Allel begünstigt ein verkürztes, lösliches TNFR1-Protein, das TNF blockieren kann. Der populationsbezogene Effekt je Allel ist klein und erlaubt keine individuelle MS-Vorhersage.

Klinischer Kontext: Der Befund ist ein genetischer Mechanismus- und Risikokontext. Arzneimittelentscheidungen gehören ausschließlich in qualifizierte ärztliche Hände und dürfen nicht aus diesem Bericht allein abgeleitet werden.

Grenzen:

- Mäßiger Effekt je Allel (OR 1,20); kein individueller MS-Prädiktor.
- Der Anti-TNF-Bezug ist keine individuelle Pharmakogenetik-Empfehlung.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Der TNFRSF1A-Locus wurde in MS-Studien untersucht; die rs1800693-Allele sind für eine individuelle Zuordnung noch nicht einheitlich abgestimmt.

Was er NICHT bedeutet:

- keine MS-Diagnose
- kein Ausschluss einer Multiplen Sklerose
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Dieser genetische Kontext ersetzt keine neurologische Diagnostik und darf nicht als Diagnose oder Ausschluss verwendet werden.

Therapie-Grenze: Dieser Befund allein erlaubt keine Entscheidung, ein TNF-hemmendes Arzneimittel zu beginnen, abzusetzen oder zu verändern.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Marker allein folgt keine Lifestyle-, Diät- oder Supplementempfehlung.

Quellen und Evidenz:

[67] [138] [173] [176] [218] [271] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur zu genomweiter Assoziation, Replikation, Funktion und randomisierten klinischen Studien · verifiziert am 30.09.2026

3.2.3 Autoimmunität, Zöliakie und immunvermittelte Erkrankungen

Kontexte: 4 · ohne Richtung: 2

3.2.3.1 Gen TNF

Tumor-Nekrose-Faktor (TNF-alpha): Kodiert ein von Immunzellen gebildetes Zytokin, das über Rezeptorbindung Entzündungsreaktionen, Immunzell-Aktivierung und zelluläre Signalwege steuert. TNF ist ein zentraler Botenstoff der angeborenen Immunantwort und der Entzündungsregulation; Varianten im Promotorbereich können mit Unterschieden in der Expression in Verbindung gebracht werden.

TNF TNF/IL1RN/IL6R · Entzündungs-/Immunkontext · Risikokontext

Bewertung: rs1800629 GA, rs361525 GG bestimmt. Eine Richtung wird für den Kontext als Ganzes vergeben; er bleibt wegen eines anderen Markers ohne Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800629	A	GA	32×
rs361525	A	GG	33×

rs1800629 · Häufigeres Allel bei Verlust von Titanimplantaten: A gegenüber G: häufiger in der Gruppe mit Implantatverlust (46,3 gegenüber 30,9 Prozent); keine persönliche Aussage.
109 Erwachsene nach Titanimplantat-Chirurgie, retrospektiv, Deutschland (Berlin).
Kleine retrospektive Studie mit spezifischem Endpunkt; keine Aussage zu allgemeiner Entzündungsneigung.

rs361525 · Mit Psoriasis assoziiertes Allel mit veränderter TNF-alpha-Transkription: A gegenüber G: geringere Promotoraktivität und geringere TNF-alpha-Produktion stimulierter Blutzellen; keine persönliche Aussage.
47 Menschen mit Psoriasis und 43 Kontrollen, Deutschland, plus Reportergen-Assays.
Kleine Studie; eine spätere Studie fand für A eine höhere Promotoraktivität, die Richtung der Expression ist daher uneinheitlich.

3.2.3.2 Gen IL1RN

Interleukin-1-Rezeptorantagonist: Kodiert einen natürlichen Antagonisten, der kompetitiv an den Interleukin-1-Rezeptor bindet, ohne ihn zu aktivieren, und so die IL-1-vermittelte Signalübertragung blockiert. Das Protein wirkt als körpereigener Gegenspieler der proinflammatorischen Zytokine IL-1α und IL-1β und trägt zur Feinregulation von Entzündungs- und Immunantworten bei.

IL1RN TNF/IL1RN/IL6R · Entzündungs-/Immunkontext · Risikokontext

Bewertung: rs4251961 TT bestimmt. Eine Richtung wird für den Kontext als Ganzes vergeben; er bleibt wegen eines anderen Markers ohne Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4251961	C	TT	46×

rs4251961 · Niedrigere IL-1-Rezeptorantagonist-Spiegel im Serum: C gegenüber T: niedrigere IL-1Ra-Spiegel im Serum älterer Erwachsener; keine persönliche Aussage.
1256 Teilnehmende der italienischen InCHIANTI-Studie, überwiegend ältere Erwachsene.
Bei akuter Infektion wurde in einer anderen Studie für C ein höherer IL-1Ra-Spiegel beobachtet; der Effekt ist kontextabhängig.

3.2.3.3 Gen IL6R

Interleukin-6-Rezeptor: Kodiert die ligandenbindende Untereinheit des Rezeptors für Interleukin-6, die nach IL-6-Bindung mit gp130 die intrazelluläre Signalübertragung auslöst. IL-6 und sein Rezeptor steuern Akute-Phase-Reaktion, Entzündungsprozesse und Immunzellregulation; Varianten können das Verhältnis von membrangebundenem zu löslichem Rezeptor verschieben.

IL6R TNF/IL1RN/IL6R · Entzündungs-/Immunkontext · Risikokontext

Bewertung: rs4129267 CT bestimmt. Eine Richtung wird für den Kontext als Ganzes vergeben; er bleibt wegen eines anderen Markers ohne Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4129267	T	CT	30×

rs4129267 · Höhere Spiegel des löslichen IL-6-Rezeptors im Serum: T gegenüber C: etwa 19,7 ng/ml höherer löslicher IL-6-Rezeptor je Allelkopie; keine persönliche Aussage.
360 Erwachsene mit Asthma europäischer Herkunft, Australien, Replikation in 354 weiteren.
Stellvertretermarker für rs2228145 (r^2 0,99), kein eigenständiger Befund; Biomarker, kein Krankheitsrisiko.

Bewertung

Ohne Richtung Teilweise ausgewertet: kuratierte Effektmarker nicht bestimmt: rs2228145. Fehlende Marker nicht als unauffällig interpretieren.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Keine Autoimmun- oder Entzündungsdiagnose.
- Keine Aussage über aktuelle Krankheitsaktivität.
- Zytokin-Genetik ist populations- und kontextabhängig.

Quellen und Evidenz:

[40] [117] [179] [188] [287] [295] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur, Genome-Kuratierung des Markerbereichs · verifiziert am 30.09.2026

rs1800629 [179]

rs4251961 [287]

rs4129267 [295]

rs361525 [188]

3.2.3.4 Gen HLA-DQ2.5

HLA-DQA1 (Humanes Leukozyten-Antigen, MHC-Klasse-II, DQ-Alpha-Kette 1): Kodiert die Alpha-Kette des MHC-Klasse-II-Moleküls HLA-DQ. Zusammen mit einer DQ-Beta-Kette bildet es einen Rezeptor, der auf antigenpräsentierenden Zellen prozessierte Peptide an CD4-positive T-Helferzellen präsentiert und so adaptive Immunantworten steuert. Teil des hochpolymorphen MHC-Klasse-II-Genclusters auf Chromosom 6p21. HLA-DQA1- und HLA-DQB1-Allele werden als Haplotypen vererbt und bestimmen mit, welche Peptide dem Immunsystem angeboten werden. Bestimmte Kombinationen sind mit Autoimmun-Neigungen assoziiert. Im Bericht als HLA-DQA1-Kontext geführt: erläutert die immunologische Rolle der DQ-Alpha-Kette als Hintergrund zu HLA-assoziierten Risikobetrachtungen.

HLA-DQ2.5-Haplotyp (DQA1*05 / DQB1*02): HLA-DQ2.5 ist ein spezifisches MHC-Klasse-II-Molekül, das bestimmte Peptide besonders effizient bindet und CD4-positiven T-Helferzellen präsentiert und so eine kräftige adaptive Immunantwort gegen die präsentierten Peptide anstoßen kann. Der Haplotyp entsteht aus der Kombination der Allele DQA1*05 und DQB1*02. Er ist immunologisch dafür bekannt, deamidierte Glutenpeptide gut zu binden, und gehört zu den am häufigsten mit Zöliakie assoziierten HLA-Konstellationen. Im Modul Zöliakie kennzeichnen Tag-SNPs/rsIDs das mögliche Vorliegen des DQ2.5-Hintergrunds, der immunologisch eng mit der Glutenverarbeitung verknüpft ist.

HLA-DQ2.5 Zöliakie · HLA-DQ Tag-SNP/rsID-Kontext · Risikokontext

Bewertung: Zöliakie-rsID-Kontext: einzelne HLA-DQ-Tag-SNPs beobachtet; daraus ist kein DQ2-/DQ8-Haplotyp bestätigt.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2187668	T	CC	29×

SNP-Bedeutung:

rs2187668 (HLA-DQ2.5 Tag-SNP): Dieser Tag-SNP markiert den HLA-DQ2.5-Haplotyp; das T-Allel zeigt den DQA1*05:01/DQB1*02:01-Haplotyp an, dessen DQ2.5-Molekül desamidierte Gliadin-Peptide besonders effizient an CD4-T-Zellen präsentiert und den Großteil der genetischen Zöliakie-Prädisposition trägt.

3.2.3.5 Gen HLA-DQ8

HLA-DQB1 (Humanes Leukozyten-Antigen, MHC-Klasse-II, DQ-Beta-Kette 1): Kodiert die Beta-Kette des MHC-Klasse-II-Moleküls HLA-DQ. Mit einer DQ-Alpha-Kette bildet es den peptid-bindenden Rezeptor, der auf antigenpräsentierenden Zellen Fremd- und Selbstpeptide an CD4-positive T-Helferzellen präsentiert und die adaptive Immunantwort mitreguliert. Zählt zu den polymorphsten Genen des menschlichen Genoms und liegt im MHC-Klasse-II-Cluster auf Chromosom 6p21. DQB1-Allele werden gemeinsam mit DQA1 als Haplotyp vererbt; einzelne Varianten prägen die Peptidbindung und sind mit Autoimmun-Neigungen wie Zöliakie oder Typ-1-Diabetes assoziiert. Im Bericht als HLA-DQB1-Kontext geführt: liefert den immunologischen Hintergrund zur DQ-Beta-Kette für HLA-basierte Risikoeinordnungen.

HLA-DQ8-Haplotyp (DQA1*03 / DQB1*03:02): HLA-DQ8 ist ein MHC-Klasse-II-Molekül, das ausgewählte Peptide bindet und CD4-positiven T-Helferzellen präsentiert. Über diese Präsentation kann es adaptive Immunantworten gegen die dargebotenen Peptide auslösen. Der Haplotyp beruht auf den Allelen DQA1*03 und DQB1*03:02. Er wird immunologisch mit der Präsentation deamidierter Glutenpeptide in Verbindung gebracht und ist neben DQ2.5 eine der HLA-Konstellationen im Zöliakie-Kontext. Im Modul Zöliakie weisen Tag-SNPs/rsIDs auf einen möglichen DQ8-Hintergrund hin und ordnen ihn in den immunologischen Kontext der Glutenverarbeitung ein.

HLA-DQ8 Zöliakie · HLA-DQ Tag-SNP/rsID-Kontext · Risikokontext

Bewertung: Zöliakie-rsID-Kontext: einzelne HLA-DQ-Tag-SNPs beobachtet; daraus ist kein DQ2-/DQ8-Haplotyp bestätigt.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs7454108	C	TT	27×

SNP-Bedeutung:

rs7454108 (HLA-DQ8 Tag-SNP): rs7454108 ist ein Tag-SNP für den HLA-DQ8-Haplotyp (DQB1*03:02); das C-Allel markiert das DQ8-Molekül, das deamidierte Gluten-Peptide an CD4-T-Zellen präsentiert und einen Teil der genetischen Zöliakie-Prädisposition trägt.

3.2.3.6 Gen HLA-DQ/DR

HLA-DQA1 (Humanes Leukozyten-Antigen, MHC-Klasse-II, DQ-Alpha-Kette 1): Kodiert die Alpha-Kette des MHC-Klasse-II-Moleküls HLA-DQ. Zusammen mit einer DQ-Beta-Kette bildet es einen Rezeptor, der auf antigenpräsentierenden Zellen prozessierte Peptide an CD4-positive T-Helferzellen präsentiert und so adaptive Immunantworten steuert. Teil des hochpolymorphen MHC-Klasse-II-Genclusters auf Chromosom 6p21. HLA-DQA1- und HLA-DQB1-Allele werden als Haplotypen vererbt und bestimmen mit, welche Peptide dem Immunsystem angeboten werden. Bestimmte Kombinationen sind mit Autoimmun-Neigungen assoziiert. Im Bericht als HLA-DQA1-Kontext geführt: erläutert die immunologische Rolle der DQ-Alpha-Kette als Hintergrund zu HLA-assoziierten Risikobetrachtungen.

HLA-DQ/DR Zöliakie · HLA-DQ Tag-SNP/rsID-Kontext · Risikokontext

Bewertung: Zöliakie-rsID-Kontext: einzelne HLA-DQ-Tag-SNPs beobachtet; daraus ist kein DQ2-/DQ8-Haplotyp bestätigt.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2395182	T	TT	28×

SNP-Bedeutung:

rs2395182 (HLA-DQ/DR Proxy): Das T-Allel (rs2395182) markiert (taggt) einen HLA-DQ/DR-Haplotyp im MHC-Klasse-II-Bereich, der die Antigenpräsentation an CD4-T-Zellen bestimmt; es dient als Proxy zur Auflösung der Zöliakie-prädisponierenden HLA-DQ2/DQ8-Konstellation und trägt selbst keinen eigenständigen Mechanismus.

3.2.3.7 Gen HLA-DQ

HLA-DQA1 (Humanes Leukozyten-Antigen, MHC-Klasse-II, DQ-Alpha-Kette 1): Kodiert die Alpha-Kette des MHC-Klasse-II-Moleküls HLA-DQ. Zusammen mit einer DQ-Beta-Kette bildet es einen Rezeptor, der auf antigenpräsentierenden Zellen prozessierte Peptide an CD4-positive T-Helferzellen präsentiert und so adaptive Immunantworten steuert. Teil des hochpolymorphen MHC-Klasse-II-Genclusters auf Chromosom 6p21. HLA-DQA1- und HLA-DQB1-Allele werden als Haplotypen vererbt und bestimmen mit, welche Peptide dem Immunsystem angeboten werden. Bestimmte Kombinationen sind mit Autoimmun-Neigungen assoziiert. Im Bericht als HLA-DQA1-Kontext geführt: erläutert die immunologische Rolle der DQ-Alpha-Kette als Hintergrund zu HLA-assoziierten Risikobetrachtungen.

HLA-DQ (MHC-Klasse-II-Genregion, DQ-alpha/DQ-beta-Heterodimer aus HLA-DQA1 und HLA-DQB1): HLA-DQ bezeichnet die MHC-Klasse-II-Moleküle aus einer DQA1- und einer DQB1-Kette. Sie präsentieren Peptidfragmente an CD4-positive T-Helferzellen und tragen so zur Aktivierung und Steuerung adaptiver Immunantworten bei, etwa gegenüber aufgenommenen Nahrungs- oder mikrobiellen Antigenen. Die HLA-DQ-Region ist stark polymorph; unterschiedliche DQA1/DQB1-Kombinationen bilden Haplotypen wie DQ2 oder DQ8. Tag-SNPs bzw. rsIDs werden genutzt, um solche Haplotypen indirekt abzubilden. Über die präsentierten Peptide beeinflusst HLA-DQ, welche T-Zell-Antworten entstehen. Im Modul Zöliakie · HLA-DQ Tag-SNP/rsID-Kontext steht HLA-DQ für die HLA-DQ-Genregion, deren Haplotypen über Tag-SNPs im Zusammenhang mit der Zöliakie-Veranlagung betrachtet werden.

HLA-DQ Zöliakie · HLA-DQ Tag-SNP/rsID-Kontext · Risikokontext

Bewertung: Zöliakie-rsID-Kontext: einzelne HLA-DQ-Tag-SNPs beobachtet; daraus ist kein DQ2-/DQ8-Haplotyp bestätigt.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs7775228	C	TT	33×
rs4713586	A	AA	20×

SNP-Bedeutung:

rs7775228 (HLA-DQ Region-Proxy): Tag-SNP der HLA-DQ-Region (MHC-Klasse II); das C-Allel markiert Haplotypen (v.a. HLA-DQ2.2-Kontext), deren DQ-Moleküle Gluten-Peptide an CD4-T-Zellen präsentieren. Assoziiert mit erhöhter Zöliakie-Prädisposition; funktioneller Effekt läuft über die getaggte HLA-DQ-Konstellation, nicht über den SNP selbst.

rs4713586 (HLA-DQ Region-Proxy): rs4713586 ist ein Proxy der HLA-DQ-Region (MHC-Klasse II, Antigenpräsentation an CD4-T-Zellen); das A-Allel taggt Zöliakie-relevante DQ-Haplotypen und trägt so zur genetischen Prädisposition bei, es ist ein Haplotyp-Marker, kein eigenständiger Mechanismus.

Einordnung

Biologische Einordnung: Primärstudien validierten HLA-Tag-SNP-Panels gegen HLA-Typisierung. Diese Genome-Karte enthält nur fünf Marker eines untersuchten Sechs-SNP-Panels; die publizierte Panelgenauigkeit ist nicht auf diese Teilmenge oder einen Einzelmarker übertragbar. Für DQ2/DQ8 ist eine geeignete HLA-Typisierung erforderlich.

Klinischer Kontext: Proxy-SNPs nur mit HLA-DQ2/DQ8, Zöliakie-Serologie, Gesamt-IgA, Symptomen/Familienanamnese und ggf. gastroenterologischem Kontext bewerten.

Grenzen:

- Tag-SNPs ersetzen keine HLA-Typisierung und keine Zöliakie-Diagnostik.
- SNP-Array-Genotypen können Strand-/Imputationsgrenzen haben.
- Keine glutenbezogene Ernährungsempfehlung allein aus Genetik.

Quellen und Evidenz:

[17] [200] [254] · B · kuratiert

Primäre Validierungsstudien zu HLA-Tag-SNPs · verifiziert am 24.09.2026

3.2.3.8 Gen PTPN22

Protein-Tyrosin-Phosphatase, Nicht-Rezeptor-Typ 22: Kodiert eine intrazelluläre Tyrosinphosphatase, die die Signalübertragung über den T-Zell-Rezeptor dämpft und so die Aktivierungsschwelle von Lymphozyten mitreguliert. Das Enzym ist an der Kontrolle der Immuntoleranz und der Feinabstimmung der adaptiven Immunantwort beteiligt; Varianten können die Reaktionsschwelle von Immunzellen verändern.

PTPN22 Autoimmunität · Immunregulations-rsID-Kontext · Risikokontext

Bewertung: rs2476601 GG bestimmt. Eine Richtung wird für den Kontext als Ganzes vergeben; er bleibt wegen eines anderen Markers ohne Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2476601	A	GG	41×

3.2.3.9 Gen SH2B3/LNK

SH2B-Adapterprotein 3 (LNK): Kodiert ein intrazelluläres Adapterprotein, das die Signalübertragung von Zytokin- und Wachstumsfaktorrezeptoren, insbesondere über JAK-Kinasen, negativ reguliert. Das Protein dämpft Signalwege in blutbildenden und Immunzellen und wirkt so an der Kontrolle von Hämatopoese, Entzündung und Immunhomöostase mit.

SH2B3/LNK Autoimmunität · Immunregulations-rsID-Kontext · Risikokontext

Bewertung: rs3184504 TC bestimmt. Eine Richtung wird für den Kontext als Ganzes vergeben; er bleibt wegen eines anderen Markers ohne Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3184504	T	TC	34×

3.2.3.10 Gen CTLA4

Cytotoxic T-Lymphocyte-Associated Protein 4: CTLA4 ist ein inhibitorischer Rezeptor auf T-Zellen, der über die Bindung von CD80/CD86 ein hemmendes Signal vermittelt und so die T-Zell-Aktivierung herunterreguliert. Als zentraler Immun-Checkpoint begrenzt CTLA4 überschießende T-Zell-Antworten und trägt zur Aufrechterhaltung der immunologischen Selbsttoleranz bei.

CTLA4 Autoimmunität · Immunregulations-rsID-Kontext · Risikokontext

Bewertung: rs3087243 GG bestimmt. Eine Richtung wird für den Kontext als Ganzes vergeben; er bleibt wegen eines anderen Markers ohne Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3087243	G	GG	31×

3.2.3.11 Gen IL2RA

Interleukin-2-Rezeptor-Untereinheit alpha (CD25): IL2RA bildet die alpha-Kette (CD25) des hochaffinen Interleukin-2-Rezeptors und trägt zur IL-2-abhängigen Signalweiterleitung in T-Zellen bei. Der IL-2/IL2RA-Signalweg ist wesentlich für Proliferation und Funktion von T-Zellen, insbesondere regulatorischer T-Zellen, und damit für die Balance des Immunsystems.

IL2RA Autoimmunität · Immunregulations-rsID-Kontext · Risikokontext

Bewertung: rs2104286 TT bestimmt. Eine Richtung wird für den Kontext als Ganzes vergeben; er bleibt wegen eines anderen Markers ohne Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2104286	T	TT	26×

3.2.3.12 Gen STAT4

Signal Transducer and Activator of Transcription 4: STAT4 ist ein Transkriptionsfaktor, der nach Zytokinsignalen wie IL-12 aktiviert wird und die Genexpression zur Differenzierung von T-Helferzellen steuert. Über die Vermittlung von IL-12- und Interferon-Signalen ist STAT4 an der Ausrichtung adaptiver Immunantworten und der Entzündungsregulation beteiligt.

STAT4 Autoimmunität · Immunregulations-rsID-Kontext · Risikokontext

Bewertung: rs7574865 TG bestimmt. Eine Richtung wird für den Kontext als Ganzes vergeben; er bleibt wegen eines anderen Markers ohne Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs7574865	T	TG	23×

3.2.3.13 Gen IFIH1

Interferon Induced with Helicase C Domain 1 (MDA5): IFIH1 kodiert den zytosolischen RNA-Sensor MDA5, der virale doppelsträngige RNA erkennt und eine Typ-I-Interferon-Antwort auslöst. Als Teil der angeborenen Immunabwehr trägt IFIH1 zur antiviralen Reaktion bei; die Feinregulierung dieses Signalwegs ist für das Gleichgewicht zwischen Abwehr und Selbsttoleranz bedeutsam.

IFIH1 Autoimmunität · Immunregulations-rsID-Kontext · Risikokontext

Bewertung: rs1990760: unsicherer Aufruf (zu geringe Tiefe oder Konfidenz), daher keine Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1990760	T	CT	32×

Bewertung

Ohne Richtung rs1990760: unsicherer Aufruf (zu geringe Tiefe oder Konfidenz), daher keine Richtung.

Einordnung

Biologische Einordnung: Der passende Genotyp wurde wegen unzureichender Tiefe oder explizit unsicherer Konfidenz nicht als belastbarer Befund übernommen.

Klinischer Kontext: Bei klinischer Relevanz sollte eine geeignete validierte Bestimmung wiederholt oder bestätigt werden.

Grenzen:

- Ein gemeinsamer Autoimmunitäts-Locus beweist keine Autoimmunerkrankung.
- Effektgrößen einzelner SNPs sind meist klein bis moderat und populationsabhängig.
- Strand-/Imputationsgrenzen von SNP-Arrays müssen berücksichtigt werden.

Quellen und Evidenz:

[175] · B · kuratiert

Kuratierte GWAS-Literatur zu immunvermittelten Erkrankungen · verifiziert am 08.05.2026

3.2.3.14 Gen IL23R

Interleukin-23-Rezeptor: IL23R bildet eine Untereinheit des Interleukin-23-Rezeptors und vermittelt die IL-23-abhängige Signalweiterleitung, die T-Helferzellen des Th17-Typs unterstützt. Der IL-23/Th17-Signalweg ist an der Regulation von Barriereimmunität und Entzündungsprozessen an Schleimhäuten und Haut beteiligt. Im Bericht erscheint IL23R im Kontext von IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis und der IL23R/NOD2/ERAP1-Konstellation (rs11209026).

IL23R IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis · IL23R/NOD2/ERAP1-Kontext · Risikokontext

Bewertung: Entzündliche Darm-, Haut- und Gelenkerkrankungen: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Erkrankung und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Marker	Schutzallel	Genotyp	Tiefe
rs11209026	A	GG	28×

SNP-Bedeutung:

rs11209026 (IL23R (R381Q)): Das protektive A-Allel (R381Q, Gln381) dämpft die IL-23-Rezeptor-Signalgebung und die TH17-Antwort; das hier als Risiko geführte häufige G-Allel (Arg381) erhält die volle Rezeptorsignalgebung und ist mit höherem Risiko für Morbus Crohn/Psoriasis assoziiert.

3.2.3.15 Gen NOD2

Nucleotide-binding Oligomerization Domain-containing Protein 2 (NOD2): NOD2 ist ein intrazellulärer Mustererkennungsrezeptor, der das bakterielle Peptidoglykan-Fragment Muramyldipeptid bindet und daraufhin über den NF-kB-Signalweg eine Entzündungsantwort auslöst. Als Teil der angeborenen Immunabwehr trägt NOD2 zur Erkennung von Bakterien in Epithel- und Immunzellen bei und beeinflusst die Barrierefunktion und Homöostase der Darmschleimhaut. Im Bericht steht NOD2 im Kontext chronisch-entzündlicher Erkrankungen (IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis); die Marker R702W, G908R und 1007fs sind etablierte Risikovarianten für Morbus Crohn.

NOD2 IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis · IL23R/NOD2/ERAP1-Kontext · Risikokontext

Bewertung: Entzündliche Darm-, Haut- und Gelenkerkrankungen: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Erkrankung und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs2066844	T	CC	31×
rs2066845	C	GG	43×

SNP-Bedeutung:

rs2066844 (NOD2 R702W): Das T-Allel (R702W) des bakteriellen Mustererkennungsrezeptors NOD2 vermindert die NF-κB-Aktivierung auf Muramyldipeptid und schwächt die mukosale Bakterienabwehr; es ist eine etablierte Risikovariante für Morbus Crohn.

rs2066845 (NOD2 G908R): Das C-Allel (G908R) von NOD2 beeinträchtigt die Erkennung bakterieller Muropeptide und die nachgeschaltete NF-κB-Antwort in der Darmschleimhaut; es ist eine etablierte Risikovariante für Morbus Crohn.

3.2.3.16 Gen ATG16L1

Autophagy-related Protein 16 Like 1 (ATG16L1): ATG16L1 ist Bestandteil des ATG12-ATG5-ATG16L1-Komplexes, der die Bildung von Autophagosomen steuert und damit den zellulären Abbau- und Recyclingprozess der Autophagie ermöglicht. Autophagie beeinflusst die Beseitigung intrazellulärer Bakterien und die Funktion sekretorischer Paneth-Zellen im Darm und ist damit für Immunabwehr und Schleimhaut-Homöostase relevant. Im Bericht erscheint ATG16L1 im Kontext chronisch-entzündlicher Erkrankungen (IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis) als Autophagie-bezogener Faktor.

ATG16L1 IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis · IL23R/NOD2/ERAP1-Kontext · Risikokontext

Bewertung: Entzündliche Darm-, Haut- und Gelenkerkrankungen: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Erkrankung und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs2241880	G	AG	30×

SNP-Bedeutung:

rs2241880 (ATG16L1 (T300A)): Diese ATG16L1-Missense-Variante (Thr300Ala) betrifft ein Kernprotein der Autophagie; das G-Allel (300Ala) macht ATG16L1 anfälliger für Caspase-Spaltung, schwächt die anti-bakterielle Autophagie in Paneth-Zellen und ist ein etabliertes Risikoallel für Morbus Crohn.

3.2.3.17 Gen ERAP1

Endoplasmic Reticulum Aminopeptidase 1 (ERAP1): ERAP1 ist eine Aminopeptidase im endoplasmatischen Retikulum, die Peptide auf ihre finale Länge zuschneidet, bevor sie über MHC-Klasse-I-Moleküle an der Zelloberfläche präsentiert werden. Durch die Formung des präsentierten Peptidrepertoires beeinflusst ERAP1 die Aktivierung von T-Zellen und damit Prozesse der adaptiven Immunantwort und Autoimmunität. Im Bericht steht ERAP1 im Kontext chronisch-entzündlicher Erkrankungen (IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis), insbesondere in Verbindung mit HLA-B27-assoziierten Krankheitsbildern.

ERAP1 IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis · IL23R/NOD2/ERAP1-Kontext · Risikokontext

Bewertung: Entzündliche Darm-, Haut- und Gelenkerkrankungen: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Erkrankung und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs30187	T	TC	31×

SNP-Bedeutung:

rs30187 (ERAP1 (K528R)): Das T-Allel (rs30187, K528R) im ERAP1-Gen verändert die Aminopeptidase, die Peptide für die Beladung von HLA-Klasse-I-Molekülen zuschneidet; 528R reduziert die Trimming-Aktivität und ist (v.a. in Kombination mit HLA-B27/HLA-C*06) mit Spondyloarthritis und Psoriasis assoziiert.

3.2.3.18 Gen HLA-C*06:02

HLA-C-Allel *06:02 (MHC-Klasse-I-Genlocus HLA-C, Allel 06:02): HLA-C*06:02 kodiert ein MHC-Klasse-I-Molekül, das intrazellulär prozessierte Peptide an CD8-positive T-Zellen präsentiert und zusätzlich als Ligand für Rezeptoren natürlicher Killerzellen dient. Über diese Peptidpräsentation trägt es zur Steuerung zytotoxischer und regulatorischer Immunantworten bei. MHC-Klasse-I-Moleküle werden von nahezu allen kernhaltigen Zellen getragen und zeigen dem Immunsystem Fragmente zellulärer Proteine. HLA-C ist zudem an der Interaktion mit KIR-Rezeptoren beteiligt. Das HLA-C-Allel *06:02 wird im Kontext entzündlicher Hauterkrankungen als Assoziationsmarker betrachtet. Im Modul IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis · IL23R/NOD2/ERAP1-Kontext dient HLA-C*06:02 als HLA-Marker, der im Umfeld von Psoriasis und verwandten entzündlichen Erkrankungen betrachtet wird.

HLA-C*06:02 IBD/Psoriasis/Spondyloarthritis · IL23R/NOD2/ERAP1-Kontext · Risikokontext

Bewertung: Entzündliche Darm-, Haut- und Gelenkerkrankungen: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Erkrankung und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs10484554	T	CC	28×

SNP-Bedeutung:

rs10484554 (HLA-C*06:02 Proxy): Das T-Allel (rs10484554) markiert als Proxy den HLA-C*06:02-Haplotyp; die präsentierten Peptide begünstigen T-Zell-vermittelte Hautentzündung und sind mit erhöhtem Psoriasis-Risiko assoziiert. Der Marker selbst ist ein Tag-SNP, nicht die funktionelle Ursache.

Einordnung

Biologische Einordnung: Jedes Studienallel ist mit Primärquelle, Vergleichsallel und Population in der Quellenkarte belegt. Häufige Varianten verschieben das Risiko oder den Messwert nur gering und erlauben keine individuelle Vorhersage.

Klinischer Kontext: Bei klinischer Fragestellung sind validierte Labordiagnostik und ärztliche Einordnung maßgeblich; diese Markerkarte erlaubt keine individuelle Risikoeinschätzung.

Grenzen:

- Die Karte bündelt mehrere verwandte Achsen und ist nicht spezifisch für eine einzelne Diagnose.
- Einzelne SNPs haben begrenzte Vorhersagekraft.
- HLA-B*27 und HLA-C*06:02 sollten, wenn verfügbar, aus HLA-Typisierung statt Proxy-SNPs bewertet werden.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: IL23R/NOD2/ATG16L1/ERAP1/HLA-C-nahe Marker beschreiben GWAS-gestützte IBD-, Psoriasis- und Spondyloarthritis-Kontexte; rs11209026 A/Arg381Gln ist in vielen Studien protektiv für Crohn/IBD und darf nicht pauschal als Risikoallel interpretiert werden.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose von Crohn, Colitis ulcerosa, Psoriasis oder Spondyloarthritis
- keine Vorhersage von Entzündungsaktivität oder Verlauf
- keine Biologika- oder Therapieentscheidung

Diagnostische Grenze: Diese Marker sind Assoziations-/Kontext; Allelrichtung, Population und HLA-Kontext müssen geprüft werden.

Therapie-Grenze: Keine Therapie- oder Monitoringentscheidung aus diesen SNPs allein.

Lebensstil-Grenze: Keine Diät-, Supplement- oder Lifestyleempfehlung aus diesen SNPs allein.

Quellen und Evidenz:

[98] [187] [219] [232] [266] [362] [374] · B · kuratiert

Kuratierte GWAS-Literatur zu CED, IL23R und Immunerkrankungen · verifiziert am 30.09.2026

3.2.4 HLA-Immunogenetik und immunologische Prädisposition

Kontexte: 1

3.2.4.1 Gen HLA-DQB1

HLA-DQB1 (Humanes Leukozyten-Antigen, MHC-Klasse-II, DQ-Beta-Kette 1): Kodiert die Beta-Kette des MHC-Klasse-II-Moleküls HLA-DQ. Mit einer DQ-Alpha-Kette bildet es den peptidbindenden Rezeptor, der auf antigenpräsentierenden Zellen Fremd- und Selbstpeptide an CD4-positive T-Helferzellen präsentiert und die adaptive Immunantwort mitreguliert. Zählt zu den polymorphsten Genen des menschlichen Genoms und liegt im MHC-Klasse-II-Cluster auf Chromosom 6p21. DQB1-Allele werden gemeinsam mit DQA1 als Haplotyp vererbt; einzelne Varianten prägen die Peptidbindung und sind mit Autoimmun-Neigungen wie Zöliakie oder Typ-1-Diabetes assoziiert. Im Bericht als HLA-DQB1-Kontext geführt: liefert den immunologischen Hintergrund zur DQ-Beta-Kette für HLA-basierte Risikoeinordnungen.

HLA-DQB1 Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: HLA-DQ-rs9275596 als Erdnussallergie-Studienmarker erfasst.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs9275596	C	CT	32×

SNP-Bedeutung:

rs9275596 (HLA-DQB1 (MHC-Klasse II)): Liegt in der HLA-Klasse-II-Region nahe HLA-DQB1, dessen Genprodukt die DQ-β-Kette der Antigenpräsentation bildet; das C-Allel taggt DQ-Haplotypen und ist mit immunologischen/autoimmunen Merkmalen assoziiert. Wirkung läuft über die getaggte HLA-DQ-Konstellation.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs9275596-C ist ein europäischer Tag-SNP für Erdnussallergie, nicht selbst ein HLA-DQB1-Allelaufruf. Die Primärstudie berichtete OR 1,7 (95%-KI 1,4-2,1), eine Replikation OR 1,7 (1,1-2,6). Das Ergebnis gilt für die untersuchten europäischen Populationen und ersetzt weder HLA-Typisierung noch Allergiediagnostik oder Entwarnung.

Klinischer Kontext: Bei Allergieverdacht sind Expositionsgeschichte und klinische Allergiediagnostik maßgeblich, nicht dieser SNP allein.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[164] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.2.5 Alkoholmetabolismus und Acetaldehydabbau

Kontexte: 1

3.2.5.1 Gen ALDH2

Aldehyddehydrogenase 2 (mitochondrial): ALDH2 kodiert das mitochondriale Enzym, das Acetaldehyd, das erste toxische Zwischenprodukt des Alkoholabbaus, zu Acetat oxidiert. Die verbreitete Variante rs671 (Glu504Lys) reduziert die Enzymaktivität stark, sodass Acetaldehyd langsamer abgebaut wird; sie ist in ostasiatischen Populationen häufig.

ALDH2 rs671 · Acetaldehyd-Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs671	A	GG	22×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[274] [393] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 25.09.2026

3.2.6 Reproduktion und hormonabhängige Kontexte

Kontexte: 1

3.2.6.1 Gen PLGRKT-Region

Plasminogenrezeptor Plg-RKT: PLGRKT (Plg-RKT, auch C9orf46) kodiert einen transmembranären Plasminogenrezeptor mit C-terminalem Lysin. Er bindet Plasminogen an der Zelloberfläche und fördert dessen Aktivierung zu Plasmin. Zelloberflächliche Plasmin-Bildung reguliert Fibrinolyse und Gewebeumbau und ist auch an neuroendokrinen und metabolischen Prozessen beteiligt. In genomweiten Assoziationsstudien tritt die PLGRKT-Region als Kandidatenlocus für metabolisch-reproduktive Merkmale auf.

PLGRKT-Region PLGRKT-Region (9p24.1) · PCOS-Risikokontext · Risikokontext

Bewertung: rs10739076 CC: Referenzgruppe des untersuchten Vergleichs. Daraus folgt keine persönliche Entwarnung oder Schutzwirkung.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs10739076	A	CC	27×

Einordnung

Biologische Einordnung: Für die Referenzgruppe wird keine Vergleichs-OR als Ergebnis-OR übernommen. Die klinische Einordnung berücksichtigt Anamnese, Laborwerte und weitere Faktoren.

Klinischer Kontext: PCOS ist polygen und multifaktoriell; ein einzelner Marker mit kleinem Effekt bestimmt das individuelle Risiko nicht. Relevanz nur im Kontext von Symptomen, Hormonstatus, Stoffwechsel und weiteren Faktoren, und nur bei Personen mit Ovarien.

Grenzen:

- rs10739076 liegt intergenisch nahe PLGRKT; PLGRKT ist das nächstgelegene Kandidatengen, eine kausale Rolle ist nicht belegt.
- Der Effekt ist klein (OR ~1,12 pro Allel) und erklärt nur einen kleinen Teil des PCOS-Risikos.
- In einer Replikationsstudie an indischen Frauen war die PCOS-Risikoassoziation nicht bestätigt (populationsabhängig).
- Nur bei Personen mit Ovarien klinisch relevant; ersetzt keine gynäkologisch-endokrinologische Abklärung.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[79] [83] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 27.09.2026

3.2.7 Häufige krebsassoziierte Risikoloci

Kontexte: 2

3.2.7.1 Gen MYC/8q24

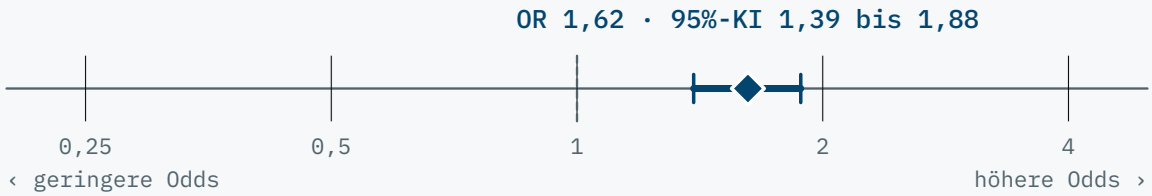
MYC-Protoonkogen / chromosomale Region 8q24: MYC kodiert einen Transkriptionsfaktor, der Zellwachstum, Proliferation und Stoffwechsel reguliert; die Region 8q24 enthält regulatorische Elemente in seiner Umgebung. Regulatorische Varianten in der genarmen 8q24-Region können die MYC-Expression beeinflussen und sind ein häufig untersuchter Lokus in Assoziationsstudien.

MYC/8q24 Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Literatur-OR: OR 1,62 (95%-KI 1,39 bis 1,88) · Odds-Änderung +62 % · rs4242382 A-Allel-Träger vs. Nicht-Träger (dominantes Modell) · Multiethnische Meta-Analyse, 1.793 Prostatakarzinom-Fälle / 1.864 Kontrollen

Ergebnis-OR: Die beobachtete Gruppe ist die Studienreferenz und nicht die berichtete Vergleichsgruppe; das OR wird nicht übertragen.



Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs4242382	A	GG	37×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Das gepoolte Ergebnis stammt aus drei im Originalartikel zusammengeführten Fallkontrollvergleichen.
- Nur A/G-Aufrufe passen zu diesem Studienkontrast; weitere dbSNP-Allele erhalten keinen übertragenen OR-Wert.
- Die Assoziation ersetzt keine klinische Abklärung und darf nicht als individuelle Prostatakrebs-Prognose verwendet werden.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[34] [397] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 27.09.2026

Literatureffekt [397]

3.2.7.2 Gen CDKN2B-AS1

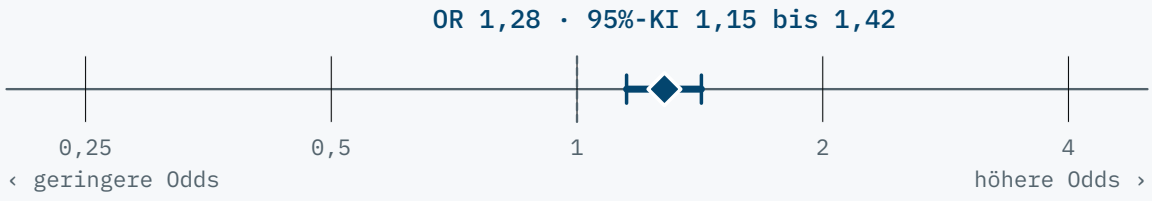
CDKN2B-Antisense-RNA 1 (ANRIL, 9p21-Locus): CDKN2B-AS1 kodiert eine lange nicht-kodierende RNA, die die Expression benachbarter Zellzyklus-Regulatorgene (CDKN2A/CDKN2B) im 9p21-Locus mitreguliert. Der 9p21-Genomabschnitt gilt als einer der am breitesten replizierten Loci in Assoziationsstudien und wird mit Gefäßwand-Biologie, Zellproliferation und Seneszenzprozessen in Verbindung gebracht. Im Bericht steht CDKN2B-AS1 (9p21) als Kontext-Locus, dessen Varianten in Assoziationsstudien wiederholt mit kardiovaskulären Merkmalen verknüpft wurden.

CDKN2B-AS1 CDKN2B-AS1 (9p21) · Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: 9p21 rs10757278: populationsbezogener CAD-Locusmarker.

Literatur-OR: OR (pro Allel) 1,28 (95%-KI 1,15 bis 1,42) · Odds-Änderung +28 % · rs10757278 G-Allel (allelisches Modell) · früh einsetzende KHK · Meta-Analyse, 7 Fall-Kontroll-Studien, 7123 Personen

Ergebnis-OR: Für die Markervorkommens-Auswertung ist kein kuratierter Genotyp- oder Diplotypkontrast hinterlegt; ein Studien-OR wird nicht zugeordnet.



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs10757278	G	AG	43×

SNP-Bedeutung:

rs10757278 (9p21 (CDKN2B-AS1)): Nichtkodierender 9p21-Marker, dessen G-Allel populationsbezogen mit koronarer Herzkrankheit assoziiert ist. Er erklärt nicht das individuelle Gesamtrisiko und ist nicht diagnostisch.

Einordnung

Biologische Einordnung: Das G-Allel von rs10757278 wurde in vielen Studien mit koronarer Herzkrankheit assoziiert. Der Marker liegt in einer nichtkodierenden regulatorischen Region und erklärt nur einen Teil des Gesamtrisikos; er diagnostiziert keine koronare Erkrankung und sagt kein individuelles Ereignis voraus.

Klinischer Kontext: Nur im klinischen/biochemischen Kontext interpretieren; Labor/Klinik maßgeblich.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[36] [403] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 25.09.2026

Literatureffekt [403]

3.2.8 Erbliche Tumorprädispositionen

Kontexte: 3 · ohne Richtung: 1

3.2.8.1 Gen BRCA1

Breast Cancer 1 (BRCA1): BRCA1 kodiert einen Tumorsuppressor mit E3-Ubiquitin-Ligase-Aktivität, der zentral an der fehlerfreien Reparatur von DNA-Doppelstrangbrüchen über homologe Rekombination beteiligt ist. Pathogene Keimbahnvarianten in BRCA1 verursachen autosomal-dominant das hereditäre Brust- und Eierstockkrebs-Syndrom (HBOC) mit deutlich erhöhtem Lebenszeitrisiko. Solche Varianten sind selten, über das ganze Gen verteilt und meist familienspezifisch.

BRCA1 BRCA1/BRCA2 · Hereditäres Brust- & Eierstockkrebs-Syndrom (Gründervarianten) · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Teilweise ausgewertet: kuratierte Effektmarker nicht bestimmt: rs80357906, rs80357914. Fehlende Marker nicht als unauffällig interpretieren.

Marker	Effektallel	Genotyp
rs80357914	185delAG	nicht zuverlässig bestimmbar
rs80357906	5382insC	nicht zuverlässig bestimmbar

3.2.8.2 Gen BRCA2

Breast Cancer 2 (BRCA2): BRCA2 kodiert einen Tumorsuppressor, der über die Beladung von RAD51 an DNA-Bruchstellen die fehlerfreie Reparatur von DNA-Doppelstrangbrüchen durch homologe Rekombination steuert. Pathogene Keimbahnvarianten in BRCA2 verursachen autosomal-dominant das hereditäre Brust- und Eierstockkrebs-Syndrom (HBOC) und erhöhen u. a. auch das Prostata- und Pankreaskarzinom-Risiko. Solche Varianten sind selten und über das ganze Gen verteilt.

BRCA2 BRCA1/BRCA2 · Hereditäres Brust- & Eierstockkrebs-Syndrom (Gründervarianten) · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Teilweise ausgewertet: kuratierte Effektmarker nicht bestimmt: rs80359550. Fehlende Marker nicht als unauffällig interpretieren.

Marker	Effektallel	Genotyp
rs80359550	6174delT	nicht zuverlässig bestimmbar

Bewertung

Ohne Richtung Teilweise ausgewertet: kuratierte Effektmarker nicht bestimmt: rs80357906, rs80357914, rs80359550. Fehlende Marker nicht als unauffällig interpretieren.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Geprüft wird nur eine kleine Auswahl pathogener Gründervarianten; die häufige SNP-Genotypisierung erfasst die meisten pathogenen BRCA1/BRCA2-Mutationen NICHT.
- Ein unauffälliger Befund (kein Variantenallel getragen) schließt ein erbliches BRCA1/BRCA2-Risiko NICHT aus.
- Bei klinischer Fragestellung ist validierte humangenetische Diagnostik erforderlich; negative ACMG-Sekundärbefunde schließen ein erbliches Risiko nicht aus.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Kuratierter genetischer Kontext für einzelne pathogene BRCA1/BRCA2-Gründervarianten mit begrenzter individueller Aussagekraft.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose
- kein Ausschluss eines erblichen Krebsrisikos
- keine Therapie- oder OP-Entscheidung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Dieser Befund ersetzt keine klinische Diagnostik und darf weder als Diagnose noch als Ausschluss eines erblichen Krebsrisikos verwendet werden.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein darf keine Therapie-, OP- oder Früherkennungsentscheidung abgeleitet werden; humangenetische Beratung und Bestätigung in einem akkreditierten Labor sind erforderlich.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein dürfen keine Lifestyle-, Diät- oder Supplementempfehlungen abgeleitet werden.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> [204] [215] [339] · A · kuratiert
>
> Kuratierte Literatur (ClinVar P/LP; ACMG SF v3.3) · verifiziert am 07.07.2026

3.2.8.3 Gen MUTYH

MutY-DNA-Glykosylase (MUTYH): MUTYH kodiert eine DNA-Glykosylase der Basenexzisionsreparatur. Sie entfernt fehlgepaarte Adenine gegenüber oxidiertem Guanin (8-Oxoguanin) und verhindert so G:C-zu-T:A-Mutationen. Dieser Schutz vor oxidativen DNA-Schäden ist besonders im teilungsaktiven Darmepithel wichtig. Verlieren beide MUTYH-Genkopien ihre Funktion (biallelisch), häufen sich unreparierte oxidative Schäden zu somatischen Mutationen an, vor allem in APC und KRAS. Dies fördert multiple kolorektale Adenome (Polyposis) und Darmkrebs. Eine einzelne intakte Kopie genügt in der Regel für ausreichende Reparatur.

MUTYH MUTYH und MUTYH-assoziierte Polyposis (MAP) · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs34612342	C	TT	29×
rs36053993	T	CC	40×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Dieser Test prüft nur die genannten Varianten (Y179C und G396D) und erfasst keine weiteren pathogenen MUTYH-Varianten.
- Ein unauffälliger Befund schließt ein Risiko NICHT aus, da andere oder zweite Varianten unentdeckt bleiben können.
- MUTYH-assoziierte Polyposis wird autosomal-rezessiv vererbt: Klinisch relevantes Risiko besteht nur biallelisch; eine einzelne Variante ist Trägerstatus. Die Zygotie muss berücksichtigt werden.
- Y179C und G396D sind europäische Gründervarianten; in nicht-europäischen Bevölkerungsgruppen sind andere MUTYH-Varianten relevant, die hier nicht abgedeckt sind.
- Es handelt sich um genetischen Kontext, keine Diagnose.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Dieser Befund liefert kuratierten genetischen Kontext mit begrenzter individueller Aussagekraft und ersetzt keine ärztliche oder humangenetische Beurteilung.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose
- kein Ausschluss einer MUTYH-assoziierten Polyposis
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund
- keine Vorhersage eines sicheren Krankheitsverlaufs

Diagnostische Grenze: Dieser Befund stellt keine Diagnose und keinen Ausschluss einer MUTYH-assoziierten Polyposis dar; eine diagnostische Einordnung erfordert ärztliche Bewertung, Bestätigung der Zygotie und gegebenenfalls erweiterte Gentests.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein wird keine Behandlungs- oder Vorsorgeentscheidung (etwa zu Zeitpunkt oder Häufigkeit von Koloskopien) abgeleitet; solche Entscheidungen trifft die behandelnde Fachdisziplin.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein werden keine Empfehlungen zu Lebensstil, Ernährung oder Nahrungsergänzung abgeleitet.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[355] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur (PubMed-geprüft) · verifiziert am 07.07.2026

3.2.8.4 Gen CHEK2

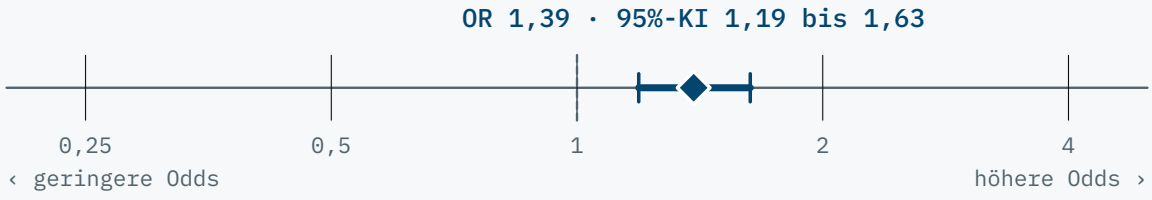
CHEK2 (Checkpoint-Kinase 2): CHEK2 kodiert die Checkpoint-Kinase 2, ein Signalprotein der DNA-Schadensantwort. Nach Doppelstrangbrüchen wird sie von ATM aktiviert und stoppt den Zellzyklus, damit Schäden repariert werden können. Als Tumorsuppressor hilft CHEK2, die Weitergabe fehlerhafter DNA an Tochterzellen zu verhindern. Die Kinase phosphoryliert Zielproteine wie p53, BRCA1 und CDC25 und steuert so Zellzyklus-Kontrollpunkte und DNA-Reparatur. Erblich veränderte CHEK2-Allele schwächen diese Schutzfunktion unterschiedlich stark. Die Variante I157T senkt die Aktivität nur mäßig und gilt als niedrig-penetrant.

CHEK2 CHEK2 und moderat erhöhtes erbliches Krebsrisiko (Brust/Darm) · Risikokontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Literatur-OR: OR 1,39 (95%-KI 1,19 bis 1,63) · Odds-Änderung +39 %
Phänotyp: Krebs insgesamt
Modell: CHEK2 I157T gegenüber Nichtträgern, gepoolte Fall-Kontroll-Modelle
Allelvergleich: G vs A
Genotypbasis: rs17879961 G-Allel, I157T, gegenüber A-Referenz
Population: Metaanalyse: 26.336 Krebsfälle und 44.219 Kontrollen, überwiegend kaukasische Kohorten
Evidenzstatus: Metaanalyse
Übertragbarkeit: Brust- und Darmkrebs zeigten im selben Artikel abweichende ORs; nicht zu einem Einzelrisiko zusammenfassen

Ergebnis-OR: Für die Markervorkommens-Auswertung ist kein kuratierter Genotyp- oder Diplotypkontrast hinterlegt; ein Studien-OR wird nicht zugeordnet.



Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs17879961	G	AA	24×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Prüft nur die genannte Variante I157T (rs17879961) und erfasst keine weiteren CHEK2-Varianten.
- Ein unauffälliger Befund schließt ein Risiko NICHT aus.
- Genetischer Kontext, keine Diagnose.
- Erfasst nur das niedrig-penetrante I157T-Allel, nicht die höher-riskante Frameshift-Variante 1100delC (von dieser rsID-Abfrage nicht erfasst).
- Die Risikoschätzungen stammen überwiegend aus europäischen Kohorten und sind auf andere Bevölkerungsgruppen nur eingeschränkt übertragbar.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Kuratierter genetischer Kontext mit begrenzter individueller Aussagekraft.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose
- kein Ausschluss höher-riskanter CHEK2-Varianten (z.B. 1100delC)
- keine Therapie- oder Früherkennungsentscheidung allein aus diesem Befund
- keine Entwarnung bei negativem Ergebnis

Diagnostische Grenze: Dieser Befund stellt keine Diagnose und schließt eine erbliche Krebsveranlagung nicht aus.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein darf keine Therapie- oder Früherkennungsentscheidung abgeleitet werden; solche Schritte gehören in die ärztliche und humangenetische Betreuung.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein lassen sich keine Empfehlungen zu Lebensstil, Ernährung oder Nahrungsergänzung ableiten.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[154] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur (PubMed-geprüft) · verifiziert am 07.07.2026

3.2.9 Thrombophilie und Gerinnung

Kontexte: 2

3.2.9.1 Gen F5

Gerinnungsfaktor V: F5 kodiert Gerinnungsfaktor V. Das Protein unterstützt die Thrombinbildung und gehört zur Blutgerinnung. Der Kontext betrifft die Gerinnungskaskade und genetische Konstellationen, die eine verstärkte Gerinnungsneigung begünstigen können.

F5 Faktor-V-Leiden · Thrombophilie-Risikokontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: rs6025 CC: Referenzgruppe des untersuchten Vergleichs. Daraus folgt keine persönliche Entwarnung oder Schutzwirkung.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs6025	T	CC	18×

Einordnung

Biologische Einordnung: Für die Referenzgruppe wird keine Vergleichs-OR als Ergebnis-OR übernommen. Die klinische Einordnung berücksichtigt Anamnese, Laborwerte und weitere Faktoren.

Klinischer Kontext: Relevanz besonders bei persönlicher/familiärer Thromboseanamnese, Östrogenexposition, Schwangerschaft, Operation/Immobilisation und weiteren thrombophilen Faktoren.

Grenzen:

- Ein Einzel-SNP-Befund ersetzt keine klinische Thrombophilie-Diagnostik.
- Genotypisierung sollte bei klinischer Relevanz validiert bestätigt werden.
- Das absolute Risiko hängt stark von Kontext- und Zusatzfaktoren ab.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[31] [322] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 27.09.2026

3.2.9.2 Gen F2

Prothrombin: F2 kodiert Prothrombin. Prothrombin ist ein zentraler Vorläufer von Thrombin in der Blutgerinnung. Der Kontext betrifft die Gerinnungskaskade und thrombotische Risikokonstellationen.

F2 Prothrombin G20210A · Thrombophilie-Risikokontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: rs1799963 GG: Referenzgruppe des untersuchten Vergleichs. Daraus folgt keine persönliche Entwarnung oder Schutzwirkung.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs1799963	A	GG	31×

Einordnung

Biologische Einordnung: Für die Referenzgruppe wird keine Vergleichs-OR als Ergebnis-OR übernommen. Die klinische Einordnung berücksichtigt Anamnese, Laborwerte und weitere Faktoren.

Klinischer Kontext: Einordnung zusammen mit persönlicher/familiärer Thromboseanamnese, Östrogenexposition, Schwangerschaft, Operation/Immobilisation und weiteren Risikofaktoren.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Risikokontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.
- Die OR 2,79 stammt aus der Zusatzanalyse ohne Homozygote. Die OR 2,80 für alle Träger einschließlich Homozygoter ist ein anderer Vergleich.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[283] [322] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 27.09.2026

3.2.10 Weitere einzelne Krankheitskontexte

Kontexte: 17 · ohne Richtung: 6

3.2.10.1 Gen HFE

HFE Protein: HFE kodiert ein Protein der Eisenhomöostase. Es beeinflusst die Regulation von Eisenaufnahme und Eisenspeichern. Der Kontext betrifft genetische Eisenstoffwechsel-Konstellationen.

HFE Eisen-/Hämochromatose-Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800562	A	GG	31×
rs1799945	G	CC	36×
rs1800730	T	AA	34×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Diese Karte beschreibt einen kuratierten SNP-/Literatur-Kontext, keinen Laborwert und keine Diagnose.
- SNP-Array-Genotypen können Strand-/Imputations- und Plattformgrenzen haben; klinisch relevante Aussagen benötigen Labor- und Kontextprüfung.
- Die aufgeführten Marker definieren den Auswertungsbereich dieser Genome-Karte; externe Vergleichsquellen werden nicht als Wahrheit übernommen.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[12] [13] [109] [162] [373] · A · kuratiert

Primärstudien zu HFE S65C mit uneinheitlichen Befunden zum Eisenstatus · verifiziert am 26.09.2026

3.2.10.2 Gen FTO

Fat mass and obesity-associated protein (Alpha-Ketoglutarat-abhängige Dioxygenase): FTO kodiert eine Alpha-Ketoglutarat-abhängige Demethylase, die N6-Methyladenosin- und andere Methylmarkierungen an RNA und DNA entfernt und so an der Regulation der Genexpression beteiligt ist. Varianten im ersten Intron von FTO (u. a. rs1421085, rs9939609) beeinflussen benachbarte Gene der Energieregulation und gehören zu den am breitesten replizierten genetischen Faktoren im Zusammenhang mit Körpergewicht und Energiehaushalt. Im Bericht dient FTO als Kontextmodul zu genetischen Einflussfaktoren auf Energiehaushalt und Körpergewicht.

FTO Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: FTO-Marker als Forschungs- und Populationskontext erfasst.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs1421085	C	CC	27×
rs9939609	A	AA	35×

SNP-Bedeutung:

rs1421085 (FTO (Intron 1)): Das C-Allel (rs1421085) im ersten Intron von FTO stört ein regulatorisches Element und verschiebt in Adipozyten-Vorläufern die Energiebilanz Richtung Fettspeicherung (reduzierte Thermogenese über ARID5B/IRX3/IRX5); es ist mit höherem BMI und Adipositasrisiko assoziiert.

rs9939609 (FTO (Intron 1)): Das A-Allel im ersten FTO-Intron (regulatorisch, wirkt über IRX3/IRX5 auf die Adipozyten-Differenzierung) ist mit höherem Appetit, erhöhter Energieaufnahme und größerem Körpergewicht/BMI assoziiert; homozygote (AA) Träger tragen das höchste FTO-vermittelte Adipositas-Risiko.

Einordnung

Biologische Einordnung: In der türkischen Fall-Kontroll-Studie mit je 100 Kindern waren rs1421085-C und rs9939609-A in der Adipositasgruppe häufiger; die Arbeit untersuchte zusätzlich HDL- und Triglyzeridwerte. Die getrennte Adipozytenstudie beschreibt einen Zellmechanismus für rs1421085-C, keine individuelle Stoffwechselstörung. Für die hier geprüfte Fall-Kontroll-Studie wird kein genotypspezifischer OR übernommen.

Klinischer Kontext: Der Genotyp allein bestimmt weder Körpergewicht noch Lipidwerte und erlaubt keine individuelle Adipositasprognose.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[61] [172] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.2.10.3 Gen GIPR

Rezeptor des glukoseabhängigen insulinotropen Polypeptids (GIP-Rezeptor): GIPR kodiert den G-Protein-gekoppelten Rezeptor für das Inkretinhormon GIP, das nach der Nahrungsaufnahme die glukoseabhängige Insulinsekretion der pankreatischen Beta-Zellen verstärkt. GIP-Signale sind Teil des Inkretinsystems und beeinflussen Insulinausschüttung, Fettstoffwechsel und Energieregulation; die Variante rs1800437 (Glu354Gln) wird mit Unterschieden in der postprandialen Glukose- und Insulinantwort in Verbindung gebracht. Im Bericht dient GIPR als Kontextmodul zur Inkretin-vermittelten Regulation von Insulin und Energiestoffwechsel.

GIPR Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: GIPR-E354Q als populationsbezogener Forschungskontext erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800437	C	GC	33×

SNP-Bedeutung:

rs1800437 (GIPR (Glu354Gln)): Die E354Q-Variante (rs1800437, Q-Allel/C) im GIP-Rezeptor mindert die GIP-Signalantwort der Betazelle; sie ist mit leicht schwächerer glukoseabhängiger Insulinsekretion und mit metabolischen/BMI-Parametern assoziiert.

Einordnung

Biologische Einordnung: Bei 2.280 Berliner Kindern und Jugendlichen war rs1800437-C mit höheren HOMA-IR-Werten, aber nicht mit Adipositas assoziiert. Eine getrennte genetische Proxy-Analyse untersuchte E354Q-C pro Allelkopie und berichtete für Brustkrebs insgesamt einen OR von 1,05 (95%-KI 1,03-1,06). Dieser Krebsendpunkt ist weder ein HOMA-IR-Effekt noch eine allgemeine Krebsprognose aus dem Stoffwechselmarker.

Klinischer Kontext: Weder Insulinresistenz noch ein persönliches Krebsrisiko lassen sich aus diesem Marker allein bestimmen.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[298] [307] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.2.10.4 Gen CETP

Cholesterinester-Transferprotein: CETP vermittelt im Blutplasma den Austausch von Cholesterinestern und Triglyzeriden zwischen Lipoproteinpartikeln, insbesondere von HDL zu VLDL/LDL. Es ist ein zentraler Regulator des reversen Cholesterintransports und beeinflusst damit die Verteilung von HDL- und LDL-Cholesterin im Lipidstoffwechsel. Der Kontext ordnet die Variante in die genetische Regulation des Lipidprofils, insbesondere der HDL-Cholesterinspiegel, ein.

CETP Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: CETP-TaqIB als Lipid- und Studienkontext erfasst.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs708272	G	GA	30×

SNP-Bedeutung:

rs708272 (CETP (TaqIB)): rs708272 markiert das CETP-TaqIB-Polymorphismus; das B2-Allel (minor) ist mit reduzierter CETP-Aktivität und dadurch höherem HDL-Cholesterin assoziiert, während das häufige B1-Allel (hier G) für höhere CETP-Aktivität und tendenziell niedrigeres HDL steht.

Einordnung

Biologische Einordnung: Eine Metaanalyse von 45 Studien (20.866 Fälle, 21.298 Kontrollen) verband CETP-TaqIB-B1, hier rs708272-G, mit dem zusammengesetzten ischämischen kardiovaskulären Endpunkt gegenüber Nichtträgern (OR 1,15; 95%-KI 1,09-1,21). Das ist eine populationsbezogene Metaanalyse, keine persönliche Prognose. Eine zusätzliche Kohorte untersuchte rs708272 nur im Zusammenspiel mit LPL-D9N bei Frauen mit gleichzeitig hohem HDL und CRP; dieser Untergruppenbefund wird nicht rs708272 allein zugeschrieben.

Klinischer Kontext: Lipidmesswerte und klinische Risikofaktoren sind für eine persönliche Bewertung erforderlich; aus rs708272 allein folgt keine Behandlungsentscheidung.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[73] [147] [384] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.2.10.5 Gen HNF1A

Hepatozyten-Kernfaktor 1-alpha: HNF1A ist ein Transkriptionsfaktor, der die Expression zahlreicher Gene in Leber, Pankreas und Niere steuert. Er ist unter anderem an der Regulation der Insulinsekretion der pankreatischen Betazellen sowie an hepatischen Stoffwechselwegen und Entzündungsmarkern beteiligt.

HNF1A Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Das Studienallel und der untersuchte Messwert sind unten belegt. Eine individuelle Krankheits- oder Schutzrichtung wird nicht zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1169288	C	AA	38×

rs1169288 · Typ-2-Diabetes und dysglykämischer Status (nur bei Normalgewichtigen): C (HNF1A 27Leu) gegenüber A: Trägerinnen und Träger hatten nur in der normalgewichtigen Gruppe ein höheres Risiko für Typ-2-Diabetes (OR 2,04) und Dysglykämie (OR 2,56).
861 japanische Teilnehmende eines Gesundheitsvorsorgeprogramms, Querschnittsstudie.
Kleine Querschnittsstudie mit Interaktion nach Gewichtsstatus; bei Übergewicht kein Effekt.
Keine Aussage zu MODY.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[256] [292] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 30.09.2026

rs1169288 [256]

3.2.10.6 Gen ABO

ABO-Blutgruppen-Glykosyltransferase (ABO-Gen): Das ABO-Gen kodiert eine Glykosyltransferase, die je nach Allel eine A- oder B-Zuckergruppe an eine Vorläuferstruktur (H-Antigen) auf Zelloberflächen anhängt und so die ABO-Blutgruppe festlegt. Die ABO-Antigene sitzen nicht nur auf Erythrozyten, sondern auch auf Gefäßendothel und anderen Geweben und beeinflussen unter anderem den Spiegel von von-Willebrand-Faktor und Gerinnungsfaktoren im Blut.

ABO Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Teilweise ausgewertet: kuratierte Effektmarker nicht bestimmt: rs8176719. Fehlende Marker nicht als unauffällig interpretieren.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs8176746	T	GG	36×
rs8176719	Nicht-O-Allel (ohne O-Deletion)	nicht zuverlässig bestimmbar	nicht verfügbar

rs8176746 · Genetisch bestimmte ABO-Blutgruppe B: T (ABO Leu266Met) markiert das B-Allel; zusammen mit dem Marker der O-Deletion wurden daraus die Blutgruppen A, B und O bestimmt und gegenüber O verglichen. Kein eigener Effekt je T-Kopie.
406.755 nicht verwandte Teilnehmende der UK Biobank.
Ein Marker allein bestimmt keine Blutgruppe; ohne den Marker der O-Deletion und serologische Bestimmung keine Einordnung der Blutgruppe.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Genetische Blutgruppe ersetzt keine serologische Bestimmung, etwa vor Transfusionen.
- Blutgruppe O schließt ein Thromboserisiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[141] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 30.09.2026

3.2.10.7 Gen SLC19A2

Solute Carrier Family 19 Member 2 (Thiamin-Transporter 1, THTR1): SLC19A2 kodiert den hochaffinen Thiamin-Transporter THTR1, der Vitamin B1 (Thiamin) über die Zellmembran in die Zelle aufnimmt. Thiamin ist als Cofaktor zentraler Enzyme des Kohlenhydratstoffwechsels essenziell, weshalb der Transporter für die zelluläre Thiaminversorgung insbesondere in Blutzellen und Pankreas bedeutsam ist.

SLC19A2 Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs121908540	A	GG	35×
rs28937595	T	CC	28×
rs74315374	T	CC	23×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[192] [209] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.2.10.8 Gen SLC19A3

Solute Carrier Family 19 Member 3 (Thiamin-Transporter 2): SLC19A3 kodiert einen membranständigen Transporter, der Thiamin (Vitamin B1) über Zellmembranen in die Zelle aufnimmt. Thiamin ist als Kofaktor mehrerer Enzyme des Energiestoffwechsels essenziell, weshalb Transportproteine wie SLC19A3 die zelluläre Vitamin-B1-Versorgung insbesondere in Gehirn und Nervengewebe mitbestimmen.

SLC19A3 Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs121917882	A	CC	26×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[208] [309] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.2.10.9 Gen SLC52A2

Solute Carrier Family 52 Member 2 (Riboflavin-Transporter 2): SLC52A2 kodiert einen membranständigen Transporter, der Riboflavin (Vitamin B2) in Zellen aufnimmt. Riboflavin ist Ausgangsstoff der Flavin-Kofaktoren FMN und FAD, die zahlreiche Redoxenzyme des Energiestoffwechsels benötigen, sodass Riboflavin-Transporter die zelluläre Vitamin-B2-Versorgung mitbestimmen.

SLC52A2 Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs148234606	C	TT	44×
rs754320812	C	TT	54×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Geprüft werden nur die kuratierten Varianten; ein Befund ohne Variante schließt den Mangel NICHT aus.
- Keine Diagnose aus diesem Panel.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[113] [149] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 30.09.2026

3.2.10.10 Gen SLC52A3

Solute Carrier Family 52 Member 3 (Riboflavin-Transporter 3): SLC52A3 kodiert einen Membrantransporter (RFVT3), der Riboflavin (Vitamin B2) über Zellmembranen aufnimmt, mit besonderer Bedeutung für die Aufnahme im Darm. Über die von SLC52A3 vermittelte Aufnahme gelangt Riboflavin in den Körper und dient als Vorstufe der Flavin-Kofaktoren FMN und FAD, die für zahlreiche Redoxreaktionen des Energiestoffwechsels nötig sind.

SLC52A3 Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Teilweise ausgewertet: kuratierte Effektmarker nicht bestimmt: rs797045190. Fehlende Marker nicht als unauffällig interpretieren.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs267606684	A	GG	28×
rs267606686	T	CC	26×
rs267606688	T	GG	28×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Geprüft werden nur die kuratierten Varianten; ein Befund ohne Variante schließt den Mangel NICHT aus.
- Keine Diagnose aus diesem Panel.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[123] [260] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 30.09.2026

3.2.10.11 Gen CFH

Komplementfaktor H: CFH kodiert den Komplementfaktor H, einen zentralen Regulator des alternativen Komplementwegs. Er bremst die Immunaktivierung auf Zelloberflächen und schützt körpereigenes Gewebe, etwa die Netzhaut, vor überschießender Entzündung. Die Variante Y402H (rs1061170) verändert eine Bindungsstelle des Proteins und schwächt die Regulation des Komplementsystems. Eine chronische, niedriggradige Entzündung in der Makula gilt als ein Mechanismus, über den dies zur AMD beiträgt.

CFH CFH und ARMS2: genetische Risikomarker für die altersabhängige Makuladegeneration (AMD) · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs1061170	C	TT	23×

3.2.10.12 Gen ARMS2

ARMS2 (Age-Related Maculopathy Susceptibility 2): ARMS2 kodiert ein kleines Protein, dessen genaue Funktion bislang unklar ist. Es wird in der Netzhaut exprimiert und liegt am 10q26-Genort, der eng mit dem benachbarten Gen HTRA1 gekoppelt ist. Die Variante A69S (rs10490924) markiert den 10q26-Risikoort (ARMS2/HTRA1), den zweiten großen häufigen AMD-Genort. Wegen der starken Kopplung in dieser Region lässt sich statistisch nicht sicher trennen, ob ARMS2 oder HTRA1 den Effekt trägt.

ARMS2 CFH und ARMS2: genetische Risikomarker für die altersabhängige Makuladegeneration (AMD) · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs10490924	T	GG	29×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Dieser Bericht prüft nur die genannten Varianten (CFH Y402H / `rs1061170` und ARMS2 A69S / `rs10490924`) und erfasst keine anderen krankheitsrelevanten Varianten in diesen oder anderen AMD-Genen.
- Ein unauffälliger Befund schließt ein AMD-Risiko NICHT aus, da die Erkrankung polygen ist und zusätzlich von Alter und Rauchen bestimmt wird.
- Die Ergebnisse liefern genetischen Kontext und sind keine Diagnose.
- Der Risikoeffekt ist vor allem für Personen europäischer Abstammung belegt; für andere Populationen ist die Aussagekraft unklar.
- Es handelt sich um probabilistische Risikomarker, nicht um deterministische Aussagen.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Dieser Befund liefert kuratierten genetischen Kontext mit begrenzter individueller Aussagekraft zum AMD-Risiko.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose einer AMD
- kein Ausschluss einer AMD bei unauffälligem Befund
- keine Therapie- oder Screening-Entscheidung allein aus diesem Befund
- keine deterministische Risikovorhersage

Diagnostische Grenze: Dieser Befund stellt keine Diagnose einer AMD dar und schließt eine AMD auch bei einem nicht-riskanten Genotyp nicht aus.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein sollten keine Therapie- oder Screening-Entscheidungen abgeleitet werden; solche Entscheidungen treffen ärztliche Fachpersonen im Gesamtkontext.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein ergibt sich keine Empfehlung zu Ernährung, Nahrungsergänzung oder Lebensstil; allgemeine Präventionsmaßnahmen sollten ärztlich begleitet werden.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[329] [350] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur (PubMed-geprüft) · verifiziert am 26.09.2026

3.2.10.13 Gen SERPINA1

SERPINA1 (Alpha-1-Antitrypsin, Serpin-Familie A Mitglied 1): Kodiert Alpha-1-Antitrypsin, einen Serin-Protease-Inhibitor, der vor allem in der Leber gebildet und ins Blut abgegeben wird. Er hemmt Enzyme wie die neutrophile Elastase und schützt so das Lungengewebe vor überschießendem Abbau. Mangel-Allele (vor allem Z, E342K und S, E264V) führen zu Fehlfaltung und verminderter Sekretion des Proteins. Dadurch sinkt der Schutzspiegel in der Lunge, und fehlgefaltetes Protein kann sich in der Leber ansammeln. Der Erbgang ist rezessiv bzw. ko-dominant.

SERPINA1 SERPINA1 und Alpha-1-Antitrypsin-Mangel (AATD) · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs28929474	T	CC	35×
rs17580	A	TT	33×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Dieser Befund prüft nur die genannten Varianten (Z-Allel rs28929474, S-Allel rs17580) und erfasst keine weiteren, seltenen oder Null-Mangel-Allele in SERPINA1.
- Ein unauffälliger Befund schließt ein Risiko NICHT aus, da seltene oder Null-Allele hier nicht getestet werden.
- SERPINA1 wird rezessiv bzw. ko-dominant vererbt: Ein klinisch relevanter schwerer Mangel erfordert in der Regel zwei Mangel-Allele (ZZ oder SZ); eine einzelne Kopie (MZ, MS) bedeutet ein deutlich geringeres bis nahezu normales Risiko.
- Dies ist genetischer Kontext, keine Diagnose.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Dieser Befund liefert kuratierten genetischen Kontext mit begrenzter individueller Aussagekraft.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose eines Alpha-1-Antitrypsin-Mangels
- kein Ausschluss eines AATD (seltene und Null-Allele werden nicht getestet)
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund
- keine Bestimmung des tatsächlichen Serumspiegels aus dem Genotyp

Diagnostische Grenze: Dieser Befund stellt keine Diagnose und keinen Ausschluss eines Alpha-1-Antitrypsin-Mangels dar; eine Sicherung erfolgt klinisch über Serumspiegel und gegebenenfalls erweiterte Genotypisierung.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein wird keine Therapie- oder Screening-Entscheidung (etwa eine Augmentationstherapie) abgeleitet; solche Entscheidungen trifft die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein werden keine Empfehlungen zu Lebensstil, Ernährung oder Nahrungsergänzung abgeleitet.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[314] [321] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur (PubMed-geprüft) · verifiziert am 07.07.2026

3.2.10.14 Gen ABCG2

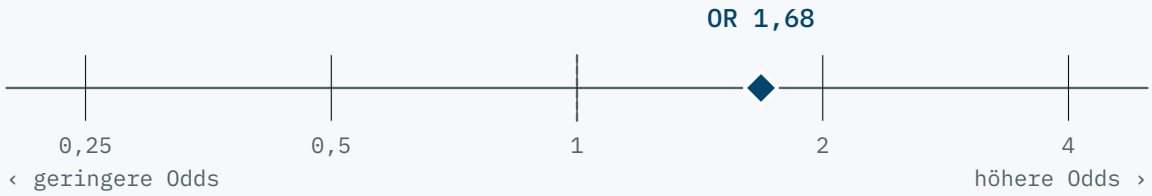
ABCG2 (Urat-Transporter BCRP): ABCG2 codiert einen Transporter (BCRP), der Harnsäure aus Niere und Darm ausschleust. Er trägt wesentlich zur Ausscheidung von Urat bei und hält so den Harnsäurespiegel im Blut niedrig. Die häufige Variante Q141K (rs2231142) senkt die Urat-Transportleistung um etwa 53%. Dadurch steigt die Harnsäure im Blut und das Gichtrisiko nimmt zu. Der Effekt pro Risikoallel ist moderat und stark von Herkunft, Geschlecht und Ernährung abhängig.

ABCG2 ABCG2 und Harnsäure / Gicht · Risikokontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Literatur-OR: OR (pro Allel) 1,68 · Odds-Änderung +68 %
Phänotyp: Gicht
Modell: Q141K T-Allel pro Kopie, adjustiertes Allelmodell
Allelvergleich: T vs G
Genotypbasis: rs2231142 T-Allel gegenüber G-Referenz
Population: Populationsbasierte Analyse mit weißen und schwarzen Teilnehmenden; n=14.783
Evidenzstatus: GWAS und populationsbasierte Replikation
Übertragbarkeit: Abstammungs-, Geschlechts- und Kontextabhängigkeit; keine individuelle Gichtwahrscheinlichkeit

Ergebnis-OR: Die beobachtete Gruppe ist die Studienreferenz und nicht die berichtete Vergleichsgruppe; das OR wird nicht übertragen.



Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs2231142	T	GG	38×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Prüft nur die genannte Variante Q141K (rs2231142) und erfasst keine weiteren Varianten in ABCG2.
- Ein unauffälliger Befund schließt ein Risiko für Hyperurikämie oder Gicht NICHT aus.
- Liefert genetischen Kontext, keine Diagnose.
- Häufigkeit und Effektstärke sind abstammungsabhängig (höher in ost-asiatischen und pazifischen Gruppen); Geschlecht und Ernährung beeinflussen das Risiko zusätzlich.
- Moderater Effekt pro Allel und geringe Penetranz; ein Risikoallel bedeutet nicht zwingend eine Erkrankung.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Kuratierter genetischer Kontext mit begrenzter individueller Aussagekraft.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose
- kein Ausschluss von Hyperurikämie oder Gicht
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund
- keine Lebensstil- oder Ernährungsempfehlung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Dieser Befund stellt keine Diagnose und keinen Ausschluss von Hyperurikämie oder Gicht dar.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein wird keine harnsäuresenkende Therapie oder Screening-Entscheidung abgeleitet.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein wird keine Empfehlung zu Ernährung, Alkohol oder Nahrungsergänzung abgeleitet.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[382] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur (PubMed-geprüft) · verifiziert am 27.09.2026

3.2.10.15 Gen TTR

TTR (Transthyretin): TTR kodiert Transthyretin, ein Transportprotein im Blut und Liquor, das Thyroxin (Schilddrüsenhormon T4) und, gemeinsam mit dem Retinol-bindenden Protein, Vitamin A (Retinol) transportiert. Es zirkuliert normalerweise als stabiles Tetramer. Bestimmte TTR-Varianten destabilisieren das Tetramer, sodass Monomere fehlfalten und sich als Amyloidfibrillen im Gewebe ablagern. Im Herzen kann dies zu einer infiltrativen Kardiomyopathie führen (ATTR-Amyloidose), typischerweise mit altersabhängiger, unvollständiger Ausprägung.

TTR V122I und erbliche Transthyretin-Amyloidose (ATTR, kardial) · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs76992529	A	GG	27×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Prüft nur die genannte Variante TTR V122I (rs76992529); andere pathogene TTR-Varianten werden nicht erfasst.
- Ein unauffälliger Befund schließt ein Risiko für eine ATTR-Amyloidose NICHT aus.
- Ancestry-spezifisch: V122I ist vor allem bei Menschen westafrikanischer Abstammung relevant und in anderen Populationen selten; der Befund ist entsprechend eingeschränkt aussagekräftig.
- Autosomal dominant mit unvollständiger, altersabhängiger Penetranz: ein Trägerstatus bedeutet nicht, dass die Erkrankung sicher auftritt.
- Genetischer Kontext, keine Diagnose.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Kuratierter genetischer Kontext zur TTR-Variante V122I mit begrenzter individueller Aussagekraft.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose einer ATTR-Amyloidose
- kein Ausschluss anderer pathogener TTR-Varianten oder der Erkrankung bei unauffälligem Befund
- keine Therapie- oder Screening-Entscheidung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Dieser Befund stellt keine Diagnose einer ATTR-Amyloidose und keinen Ausschluss der Erkrankung oder anderer TTR-Varianten dar.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein darf keine Therapie- oder Screening-Entscheidung (etwa zu Tafamidis oder Szintigraphie) abgeleitet werden; das entscheidet die betreuende Ärztin oder der betreuende Arzt.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein ergeben sich keine Empfehlungen zu Lebensstil, Ernährung oder Nahrungsergänzungsmitteln.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[277] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur (PubMed-geprüft) · verifiziert am 07.07.2026

3.2.10.16 Gen APOL1

Apolipoprotein L1: APOL1 codiert Apolipoprotein L1, ein an HDL-Partikel gebundenes Protein der angeborenen Immunabwehr, das bestimmte Trypanosomen (Erreger der Schlafkrankheit) abtötet. Es wird unter anderem in den Podozyten der Nierenkörperchen gebildet. Zwei Risikoallele (G1/G1, G1/G2 oder G2/G2) erhöhen das Risiko für eine fokal segmentale Glomerulosklerose (FSGS) und ein bluthochdruckbedingtes Nierenversagen deutlich; die Wirkung ist rezessiv. Die Haplotypen G1 und G2 kommen praktisch nur bei afrikanischer Abstammung vor.

APOL1 APOL1 und chronische Nierenerkrankung / FSGS · Risikokontext

Bewertung: Teilweise ausgewertet: kuratierte Effektmarker nicht bestimmt: rs71785313. Fehlende Marker nicht als unauffällig interpretieren.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs73885319	G	AA	34×
rs71785313	G2-Deletion	nicht zuverlässig bestimmbar	nicht verfügbar

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- G1 wird über rs73885319 als Proxy der zweiten G1-Codierposition erfasst.
- Die G2-Deletion wird aus der BAM gerufen; bei geringer Lesetiefe an diesem Locus bleibt sie ohne Genotyp.
- Ein Befund ohne zwei Risikoallele schließt ein Nierenrisiko NICHT aus.
- Kein individueller Nierenrisikowert und keine Diagnose; klinische Entscheidungen brauchen eine validierte APOL1-Genotypisierung.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Nur APOL1-Teilmarker-Kontext; kein bestätigter G1/G2-Haplotyp oder Zwei-Risikoallel-Status.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose einer Nierenerkrankung
- kein Ausschluss eines Nierenrisikos bei unauffälligem Befund
- keine Aussage zum tatsächlichen Krankheitsverlauf
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Dieser Befund stellt keine Diagnose dar und schließt eine Nierenerkrankung weder ein noch aus.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein darf keine Therapie oder Vorsorgeuntersuchung abgeleitet oder verändert werden; das entscheidet die behandelnde Ärztin oder der behandelnde Arzt.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein lassen sich keine Empfehlungen zu Lebensstil, Ernährung oder Nahrungsergänzungsmitteln ableiten.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[125] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur (PubMed-geprüft) · verifiziert am 30.09.2026

3.2.10.17 Gen SLC30A8 · rs11558471

Zinktransporter 8 (ZnT8): SLC30A8 kodiert den Zinktransporter ZnT8, der Zink in die Insulin-Sekretionsgranula pankreatischer Beta-Zellen einschleust und für die Kristallisation und Speicherung von Insulin wichtig ist. ZnT8 verknüpft den Zink- mit dem Insulinstoffwechsel: die Zink-Beladung der Granula beeinflusst Insulinreifung und -sekretion. Die Variante W325R gehört zu den etablierten GWAS-Loci der Beta-Zell-Glukoseregulation. Im Bericht wird SLC30A8 im Kontext von Beta-Zell-Zinkstoffwechsel und Glukoseregulation geführt.

SLC30A8 rs11558471 · T2D-Assoziationskontext · Risikokontext

Bewertung: SLC30A8 rs11558471-A wurde in Han-chinesischen und malaiischen Kohorten mit Typ-2-Diabetes assoziiert; keine individuelle Risikozahl.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs11558471	A	AA	42×

SNP-Bedeutung:

rs11558471 (SLC30A8 rs11558471 (3′-UTR, A/G)): Das Forward-Strang-A-Allel war in Han-chinesischen und malaiischen Kohorten mit Typ-2-Diabetes assoziiert. Der Marker wird als populationsbezogener Effektallel-Kontext angezeigt; individuelle Risikozahlen und Zinkempfehlungen werden daraus nicht abgeleitet. In der Han-chinesischen Studie war rs11558471 stark mit rs13266634 gekoppelt.

Einordnung

Biologische Einordnung: In einer Han-chinesischen Fall-Kontroll-Studie mit 1.508 Fällen und 1.500 Kontrollen war das A-Allel häufiger bei Typ-2-Diabetes (allelisches OR 2,17; 95%-KI 1,96 bis 2,44). Eine malaiische Kohorte berichtete ebenfalls eine Assoziation des A-Allels (OR 1,334; 95%-KI 1,110 bis 1,602). Die Schätzungen gelten für die jeweiligen Studienpopulationen und lassen sich nicht als persönliche Erkrankungswahrscheinlichkeit verwenden. In der Han-chinesischen Studie war rs11558471 stark mit rs13266634 gekoppelt; ein unabhängiger kausaler Effekt dieses Markers wurde nicht gezeigt.

Klinischer Kontext: Der Befund beschreibt eine populationsbezogene Assoziation. Glukose und HbA1c werden direkt gemessen; aus diesem Marker folgen weder eine individuelle T2D-Prognose noch eine Zink- oder Supplementempfehlung.

Grenzen:

- Die Ergebnisse stammen aus Fall-Kontroll-Studien und liefern keine absolute individuelle Erkrankungswahrscheinlichkeit.
- Die Effektstärken unterscheiden sich zwischen den untersuchten Populationen.
- In der Han-chinesischen Studie war rs11558471 mit rs13266634 gekoppelt; der unabhängige Effekt des einzelnen Markers ist nicht geklärt.
- Der Genotyp bestimmt weder den Zinkstatus noch den individuellen Zinkbedarf.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Diese Karte dokumentiert eine populationsbezogene Typ-2-Diabetes-Assoziation für rs11558471. Sie weist keine individuelle Erkrankungswahrscheinlichkeit aus.

Was er NICHT bedeutet:

- persönliche T2D-Risikozahl
- Schutz vor Typ-2-Diabetes
- Zinkmangel oder Zinkbedarf aus dem Genotyp

Diagnostische Grenze: Dieser Studienkontext ersetzt keine klinische Diagnostik und darf nicht als Diagnose oder Ausschluss verwendet werden.

Therapie-Grenze: Aus diesem Marker allein darf keine Therapie- oder Supplemententscheidung abgeleitet werden.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Marker allein folgt keine Ernährungs-, Zink- oder Lifestyleempfehlung.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> [2] [385] · B · kuratiert
>
> Kuratierte Fall-Kontroll-Primärstudien · verifiziert am 27.09.2026

3.2.10.18 Gen IRF5 · rs4728142

Interferon-regulatorischer Faktor 5 (IRF5): IRF5 kodiert einen Transkriptionsfaktor, der nach Aktivierung angeborener Immunsensoren die Produktion von Typ-I-Interferonen und proinflammatorischen Zytokinen steuert. IRF5 ist ein Schlüsselregler der Typ-I-Interferon-Antwort; eine überschießende IRF5-Aktivität verstärkt die IFN-Signatur, die für systemische Autoimmunerkrankungen wie SLE charakteristisch ist.

IRF5 rs4728142 · SLE-Assoziationskontext · Risikokontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs4728142	A	GG	38×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Das Einzelmarker-Signal schwächte sich in der bedingten Analyse nach Berücksichtigung weiterer IRF5-Varianten ab.
- Die Richtung ist an untersuchte Populationen und LD-Strukturen gebunden.
- Aus rs4728142 allein wird kein persönliches SLE-Risiko oder Odds Ratio berechnet.
- Der Befund ersetzt keine rheumatologische Diagnostik.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Diese Karte dokumentiert ein populationsbezogenes SLE-Assoziationssignal am IRF5-Promotor. Sie weist keine individuelle Erkrankungswahrscheinlichkeit aus.

Was er NICHT bedeutet:

- SLE-Diagnose aus rs4728142
- persönliche SLE-Risikozahl
- Therapieentscheidung aus diesem Marker allein

Diagnostische Grenze: Dieser genetische Kontext ersetzt keine rheumatologische Diagnostik und darf nicht als Diagnose oder Ausschluss verwendet werden.

Therapie-Grenze: Aus diesem Marker allein darf keine Therapieentscheidung abgeleitet werden.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Marker allein folgt keine Lifestyle-, Diät- oder Supplementempfehlung.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[134] [201] [377] · B · kuratiert

Kuratierte Primärstudien zu Familienassoziation, abstammungsübergreifender Analyse und Funktion · verifiziert am 27.09.2026

3.3 Mikroglia: M1/M2-Phänotypen

Ein kuratierter Variantenkontext für entzündliche, phagozytotische und homöostatische Mikrogliafunktionen.

Einordnung

Kurzurteil: M1-like und M2-like werden hier nur als didaktische Funktionsachsen verwendet. Humane Mikroglia nehmen kontinuierliche, kontextabhängige Zustände ein. Dieser Abschnitt berechnet keinen Polarisations-Score und diagnostiziert keinen Mikroglia-Phänotyp.

Angezeigte Einträge: 8 · **Auswertbare Genotypen:** 8 · **Effektallel beobachtet:** 4

Interpretationsgrenze

Die Einträge beschreiben Variantenassoziationen und experimentelle Funktionskontexte. Der Korpus ist nicht vollständig. Assoziationsloci ohne variantenspezifischen Beleg für eine Mikroglia-Funktionsachse bleiben ausgeschlossen. Die Einträge belegen keinen individuellen Zellzustand, keine Diagnose, keine Prognose und keine Therapieentscheidung.

Mikroglia-Evidenz

M1-like Mikroglia Proinflammatorische, interferon- oder inflammasombezogene Aktivierungsachse.

M1-like Gen TREM2

gemischt oder kontextabhängig: Humane iPSC-Mikroglia zeigten in einzelnen Modellen eine abgeschwächte stimulusabhängige Entzündungsantwort, während andere Endpunkte abwichen.

Krankheitskontext: Seltenes Alzheimer-Risikoallel. Der Zellmechanismus ist stimulus- und cargoabhängig.

TREM2 rs75932628 · p.Arg47His (R47H) **kontextabhängig**

Referenz-Build	GRCh38 chr6: 41161514
Krankheitsrichtung	Krankheitsrisikoallel
Evidenz	direkte Evidenz aus humanen Mikroglia

Marker	Risikoallel	Genotyp
rs75932628	T	CC

Funktionsachse: M1-like · gemischt oder kontextabhängig

Allel-Definition: C → A, T

Einordnung

gemischt oder kontextabhängig Humane iPSC-Mikroglia zeigten in einzelnen Modellen eine abgeschwächte stimulusabhängige Entzündungsantwort, während andere Endpunkte abwichen.

Quellen und Evidenz:

[186] [281] · kontextabhängig

direkte Evidenz aus humanen Mikroglia · Achse: M1-like · Seltenes Alzheimer-Risikoallel. Der Zellmechanismus ist stimulus- und cargoabhängig.

Interpretation: Humane iPSC-Mikroglia zeigten in einzelnen Modellen eine abgeschwächte stimulusabhängige Entzündungsantwort, während andere Endpunkte abwichen.

- Kein binärer M1- oder M2-Phänotyp ableitbar.
- Humane Zellmodelle berichten cargoabhängig widersprüchliche Phagozytoseeffekte.

M1-like Gen PLCG2

gemischt oder kontextabhängig: Die leichte Hyperfunktion verstärkt Rezeptorsignalgebung. Das kann aktivierende Antworten fördern, ist aber nicht gleichbedeutend mit Neurotoxizität.

Krankheitskontext: Seltenes Alzheimer-Schutzallel mit funktionell gesteigerter PLCG2-Aktivität.

PLCG2 rs72824905 · p.Pro522Arg (P522R) **kontextabhängig**

Referenz-Build	GRCh38 chr16: 81908423
Krankheitsrichtung	Schutzallel
Evidenz	gemischte Human- und Modellevidenz

Marker	Schutzallel	Genotyp
rs72824905	G	CG

Funktionsachse: M1-like · gemischt oder kontextabhängig

Allel-Definition: C → G, T

Einordnung

gemischt oder kontextabhängig Die leichte Hyperfunktion verstärkt Rezeptorsignalgebung. Das kann aktivierende Antworten fördern, ist aber nicht gleichbedeutend mit Neurotoxizität.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> [235] [324] · kontextabhängig
>
> gemischte Human- und Modellevidenz · Achse: M1-like · Seltenes Alzheimer-Schutzallel mit funktionell gesteigerter PLCG2-Aktivität.

Interpretation: Die leichte Hyperfunktion verstärkt Rezeptorsignalgebung. Das kann aktivierende Antworten fördern, ist aber nicht gleichbedeutend mit Neurotoxizität.

- Protektive Krankheitsassoziation und stärkere Signalaktivität dürfen nicht zu einem einfachen M2-Label zusammengezogen werden.

M1-like Gen SPI1

schwächt diese Achse: Niedrigere PU.1-Expression kann die myeloide Aktivierungsbereitschaft dämpfen. Die Studie belegt keine binäre Mikroglia-Polarisation.

Krankheitskontext: Das G-Allel markiert einen Haplotyp mit niedrigerer PU.1-Expression und späterem Alzheimer-Erkrankungsbeginn.

SPI1 rs1057233 · myeloider regulatorischer Haplotyp **kontextabhängig**

Referenz-Build	GRCh38 chr11: 47354897
Krankheitsrichtung	Schutzallel
Evidenz	humane myeloide Evidenz

Marker	Schutzallel	Genotyp
rs1057233	G	GG

Funktionsachse: M1-like · schwächt diese Achse

Allel-Definition: G → A, C, T

Einordnung

schwächt diese Achse Niedrigere PU.1-Expression kann die myeloide Aktivierungsbereitschaft dämpfen. Die Studie belegt keine binäre Mikroglia-Polarisation.

Quellen und Evidenz:

[166] · kontextabhängig

humane myeloide Evidenz · Achse: M1-like · Das G-Allel markiert einen Haplotyp mit niedrigerer PU.1-Expression und späterem Alzheimer-Erkrankungsbeginn.

Interpretation: Niedrigere PU.1-Expression kann die myeloide Aktivierungsbereitschaft dämpfen. Die Studie belegt keine binäre Mikroglia-Polarisation.

- Haplotypmarker und eQTL-Kontext. Der Effekt ist nicht auf Mikroglia allein beschränkt.

M1-like Gen LRRK2

fördert diese Achse: Humane iPSC-Mikroglia zeigten veränderte Zytokinantworten und in einzelnen Linien erhöhte IL-8- und TNF-alpha-Sekretion nach starker Stimulation.

Krankheitskontext: Pathogene Parkinson-Variante mit erhöhter Kinaseaktivität und veränderten Funktionen humaner iPSC-Mikroglia.

LRRK2 rs34637584 · p.Gly2019Ser (G2019S) **kontextabhängig**

Referenz-Build	GRCh38 chr12: 40340400
Krankheitsrichtung	Krankheitsrisikoallel
Evidenz	direkte Evidenz aus humanen Mikroglia

Marker	Risikoallel	Genotyp
rs34637584	A	GG

Funktionsachse: M1-like · fördert diese Achse

Allel-Definition: G → A

Einordnung

fördert diese Achse Humane iPSC-Mikroglia zeigten veränderte Zytokinantworten und in einzelnen Linien erhöhte IL-8- und TNF-alpha-Sekretion nach starker Stimulation.

Quellen und Evidenz:

[267] · kontextabhängig

direkte Evidenz aus humanen Mikroglia · Achse: M1-like · Pathogene Parkinson-Variante mit erhöhter Kinaseaktivität und veränderten Funktionen humaner iPSC-Mikroglia.

Interpretation: Humane iPSC-Mikroglia zeigten veränderte Zytokinantworten und in einzelnen Linien erhöhte IL-8- und TNF-alpha-Sekretion nach starker Stimulation.

- Die Mikrogliaeffekte waren subtil, donorabhängig und nicht in allen isogenen Vergleichen konsistent.

M2-like Mikroglia	Phagozytotische, lipidverarbeitende, reparative und homöostatische Funktionsachse.

M2-like Gen TREM2

gemischt oder kontextabhängig: TREM2-Signalgebung, Immunmetabolismus und Phagozytose sind verändert. Die Richtung der Phagozytose hängt vom untersuchten Substrat und Modell ab.

Krankheitskontext: Seltenes Alzheimer-Risikoallel. Der Zellmechanismus ist stimulus- und cargoabhängig.

TREM2 rs75932628 · p.Arg47His (R47H) **kontextabhängig**

Referenz-Build	GRCh38 chr6: 41161514
Krankheitsrichtung	Krankheitsrisikoallel
Evidenz	direkte Evidenz aus humanen Mikroglia

Marker	Risikoallel	Genotyp
rs75932628	T	CC

Funktionsachse: M2-like · gemischt oder kontextabhängig

Allel-Definition: C → A, T

Einordnung

gemischt oder kontextabhängig TREM2-Signalgebung, Immunmetabolismus und Phagozytose sind verändert. Die Richtung der Phagozytose hängt vom untersuchten Substrat und Modell ab.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> [186] [281] · kontextabhängig
>
> direkte Evidenz aus humanen Mikroglia · Achse: M2-like · Seltenes Alzheimer-Risikoallel. Der Zellmechanismus ist stimulus- und cargoabhängig.

Interpretation: TREM2-Signalgebung, Immunmetabolismus und Phagozytose sind verändert. Die Richtung der Phagozytose hängt vom untersuchten Substrat und Modell ab.

- Kein binärer M1- oder M2-Phänotyp ableitbar.
- Humane Zellmodelle berichten cargoabhängig widersprüchliche Phagozytoseeffekte.

M2-like Gen TREM2

schwächt diese Achse: Rezeptorfunktionsdaten sprechen für eingeschränkte TREM2-abhängige Antwort. Direkte variantenspezifische Evidenz aus humanen Mikroglia ist begrenzt.

Krankheitskontext: Seltenes TREM2-Alzheimer-Risikoallel mit geringerer Effektstärke als R47H.

TREM2 rs143332484 · p.Arg62His (R62H) ◆ zu prüfen

Referenz-Build	GRCh38 chr6: 41161469
Krankheitsrichtung	Krankheitsrisikoallel
Evidenz	gemischte Human- und Modellevidenz

Marker	Risikoallel	Genotyp
rs143332484	T	CC

Funktionsachse: M2-like · schwächt diese Achse

Allel-Definition: C → A, T

Einordnung

schwächt diese Achse Rezeptorfunktionsdaten sprechen für eingeschränkte TREM2-abhängige Antwort. Direkte variantenspezifische Evidenz aus humanen Mikroglia ist begrenzt.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> [145] · zu prüfen
>
> gemischte Human- und Modellevidenz · Achse: M2-like · Seltenes TREM2-Alzheimer-Risikoallel mit geringerer Effektstärke als R47H.

Interpretation: Rezeptorfunktionsdaten sprechen für eingeschränkte TREM2-abhängige Antwort. Direkte variantenspezifische Evidenz aus humanen Mikroglia ist begrenzt.

- Die Zuordnung zur M2-like-Achse ist mechanistisch plausibel, aber nicht als individueller Zellzustand validiert.

M2-like Gen CD33 · rs3865444

fördert diese Achse: Geringere inhibitorische CD33-Signalgebung ist mit stärkerer Amyloid-beta-Aufnahme durch Mikroglia vereinbar.

Krankheitskontext: Das A-Allel ist mit geringerem Alzheimer-Risiko und geringerer CD33-Oberflächenexpression assoziiert.

CD33 rs3865444 · regulatorische Promotorvariante ✓ validiert

Referenz-Build	GRCh38 chr19: 51224706
Krankheitsrichtung	Schutzallel
Evidenz	gemischte Human- und Modellevidenz

Marker	Schutzallel	Genotyp
rs3865444	A	CA

Funktionsachse: M2-like · fördert diese Achse

Allel-Definition: C → A

Einordnung

fördert diese Achse Geringere inhibitorische CD33-Signalgebung ist mit stärkerer Amyloid-beta-Aufnahme durch Mikroglia vereinbar.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> [140] [239] · validiert
>
> gemischte Human- und Modellevidenz · Achse: M2-like · Das A-Allel ist mit geringerem Alzheimer-Risiko und geringerer CD33-Oberflächenexpression assoziiert.

Interpretation: Geringere inhibitorische CD33-Signalgebung ist mit stärkerer Amyloid-beta-Aufnahme durch Mikroglia vereinbar.

- Der Marker liegt in einem Haplotyp. Die Funktionsrichtung kann nicht vollständig von rs12459419 getrennt werden.

M2-like Gen CD33 · rs12459419

fördert diese Achse: Weniger vollständiges inhibitorisches CD33 kann die phagozytotische Amyloid-beta-Aufnahme enthemmen.

Krankheitskontext: Das T-Allel fördert Exon-2-Skipping und ist Teil des protektiven CD33-Haplotyps bei Alzheimer.

CD33 rs12459419 · Exon-2-Spleißvariante ✓ validiert

Referenz-Build	GRCh38 chr19: 51225221
Krankheitsrichtung	Schutzallel
Evidenz	humane myeloide Evidenz

Marker	Schutzallel	Genotyp
rs12459419	T	CT

Funktionsachse: M2-like · fördert diese Achse

Allel-Definition: C → A, G, T

Einordnung

fördert diese Achse Weniger vollständiges inhibitorisches CD33 kann die phagozytotische Amyloid-beta-Aufnahme enthemmen.

Quellen und Evidenz:

[239] · validiert

humane myeloide Evidenz · Achse: M2-like · Das T-Allel fördert Exon-2-Skipping und ist Teil des protektiven CD33-Haplotyps bei Alzheimer.

Interpretation: Weniger vollständiges inhibitorisches CD33 kann die phagozytotische Amyloid-beta-Aufnahme enthemmen.

- Starker Linkage-Disequilibrium-Kontext mit rs3865444. Kein unabhängiger M2-Phänotypmarker.

M2-like Gen PLCG2

fördert diese Achse: PLCG2 liegt in der TREM2-Signalkette und unterstützt mikrogliale Antwort, Phagozytose und Überleben.

Krankheitskontext: Seltenes Alzheimer-Schutzallel mit funktionell gesteigerter PLCG2-Aktivität.

PLCG2 rs72824905 · p.Pro522Arg (P522R) **kontextabhängig**

Referenz-Build	GRCh38 chr16: 81908423
Krankheitsrichtung	Schutzallel
Evidenz	gemischte Human- und Modellevidenz

Marker	Schutzallel	Genotyp
rs72824905	G	CG

Funktionsachse: M2-like · fördert diese Achse

Allel-Definition: C → G, T

Einordnung

fördert diese Achse PLCG2 liegt in der TREM2-Signalkette und unterstützt mikrogliale Antwort, Phagozytose und Überleben.

Quellen und Evidenz:

[235] [324] · kontextabhängig

gemischte Human- und Modellevidenz · Achse: M2-like · Seltenes Alzheimer-Schutzallel mit funktionell gesteigerter PLCG2-Aktivität.

Interpretation: PLCG2 liegt in der TREM2-Signalkette und unterstützt mikrogliale Antwort, Phagozytose und Überleben.

- Protektive Krankheitsassoziation und stärkere Signalaktivität dürfen nicht zu einem einfachen M2-Label zusammengezogen werden.

M2-like Gen ABI3

schwächt diese Achse: ABI3 reguliert Zytoskelett und Immunantwort. Variantenspezifische Daten sprechen für gestörte Mikroglia-Plaque-Interaktion, beruhen aber überwiegend auf Modellen.

Krankheitskontext: Seltene missense Variante mit Alzheimer-Risikoassoziation und mikroglial angereichertem Genkontext.

ABI3 rs616338 · p.Ser209Phe (S209F) ◆ zu prüfen

Referenz-Build	GRCh38 chr17: 49219935
Krankheitsrichtung	Krankheitsrisikoallel
Evidenz	gemischte Human- und Modellevidenz

Marker	Risikoallel	Genotyp
rs616338	T	CC

Funktionsachse: M2-like · schwächt diese Achse

Allel-Definition: T → A, C

Einordnung

schwächt diese Achse ABI3 reguliert Zytoskelett und Immunantwort. Variantenspezifische Daten sprechen für gestörte Mikroglia-Plaque-Interaktion, beruhen aber überwiegend auf Modellen.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> [68] [324] · zu prüfen
>
> gemischte Human- und Modellevidenz · Achse: M2-like · Seltene missense Variante mit Alzheimer-Risikoassoziation und mikroglial angereichertem Genkontext.

Interpretation: ABI3 reguliert Zytoskelett und Immunantwort. Variantenspezifische Daten sprechen für gestörte Mikroglia-Plaque-Interaktion, beruhen aber überwiegend auf Modellen.

- Direkte Funktionsvalidierung in humanen primären Mikroglia fehlt.

M2-like Gen LRRK2

gemischt oder kontextabhängig: Phagozytose, lysosomale Funktionen und Stoffwechsel waren verändert, jedoch donor- und stimulusabhängig.

Krankheitskontext: Pathogene Parkinson-Variante mit erhöhter Kinaseaktivität und veränderten Funktionen humaner iPSC-Mikroglia.

LRRK2 rs34637584 · p.Gly2019Ser (G2019S) kontextabhängig

Referenz-Build	GRCh38 chr12: 40340400
Krankheitsrichtung	Krankheitsrisikoallel
Evidenz	direkte Evidenz aus humanen Mikroglia

Marker	Risikoallel	Genotyp
rs34637584	A	GG

Funktionsachse: M2-like · gemischt oder kontextabhängig

Allel-Definition: G → A

Einordnung

gemischt oder kontextabhängig Phagozytose, lysosomale Funktionen und Stoffwechsel waren verändert, jedoch donor- und stimulusabhängig.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> [267] · kontextabhängig
>
> direkte Evidenz aus humanen Mikroglia · Achse: M2-like · Pathogene Parkinson-Variante mit erhöhter Kinaseaktivität und veränderten Funktionen humaner iPSC-Mikroglia.

Interpretation: Phagozytose, lysosomale Funktionen und Stoffwechsel waren verändert, jedoch donor- und stimulusabhängig.

- Die Mikrogliaeffekte waren subtil, donorabhängig und nicht in allen isogenen Vergleichen konsistent.

3.4 ME/CFS Forschungskontext

Alle gelieferten HLA-Aufrufe sowie das ausgewählte, ausdrücklich begrenzte ME/CFS-Forschungsmarkerset werden als technischer Forschungskontext gezeigt.

Interpretationsgrenze

Hier wird kein validierter genetischer Diagnose- oder Vorhersagetest für ME/CFS dargestellt. Die aufgeführten HLA-Signale und rsIDs sind populationsspezifische, vorläufige oder nicht replizierte Forschungsbefunde. Sie belegen weder Anfälligkeit noch Ausschluss, Prognose oder Behandlung für eine einzelne Person.

Ausgewählte HLA-Forschungsziele

HLA-Allel	Technischer Status
HLA-C*07:04	in gelieferten HLA-Aufrufen nicht beobachtet
HLA-B*44:02	in gelieferten HLA-Aufrufen nicht beobachtet
HLA-B*57:01	in gelieferten HLA-Aufrufen nicht beobachtet
HLA-DQB1*03:03	in gelieferten HLA-Aufrufen nicht beobachtet
HLA-DQA1*05:01	in gelieferten HLA-Aufrufen beobachtet

Alle gelieferten HLA-Aufrufe

Lokus	Chromosom	Gemeldete Allele	Aufrufstatus	Ø Tiefe
A	1	A*01:01:01:01 und 18 weitere	mehrere Allele möglich	44,3×
A	2	A*11:01:01:01 und 31 weitere	mehrere Allele möglich	44,3×
B	1	B*08:01:01 und 4 weitere	mehrere Allele möglich	41,4×
B	2	B*56:01:01:01 und 3 weitere	mehrere Allele möglich	41,4×
C	1	C*01:02:01 und 17 weitere	mehrere Allele möglich	45,0×
C	2	C*07:01:01:01 und 14 weitere	mehrere Allele möglich	45,0×

Alle gelieferten HLA-Aufrufe (Fortsetzung)

Lokus	Chromosom	Gemeldete Allele	Aufrufstatus	Ø Tiefe
DPA1	1	DPA1*01:03:01:01 und 4 weitere	mehrere Allele möglich	39,3×
DPA1	2	DPA1*02:01:02	eindeutig	39,3×
DPB1	1	DPB1*04:01:01:01 und 7 weitere	mehrere Allele möglich	45,8×
DPB1	2	DPB1*14:01:01	eindeutig	45,8×
DQA1	1	DQA1*01:01:01 und 7 weitere	mehrere Allele möglich	31,7×
DQA1	2	DQA1*05:01:01:01 und 10 weitere	mehrere Allele möglich	31,7×
DQB1	1	DQB1*02:01:01 und 9 weitere	mehrere Allele möglich	50,4×

Alle gelieferten HLA-Aufrufe (Fortsetzung)

Lokus	Chromosom	Gemeldete Allele	Aufrufstatus	Ø Tiefe
DQB1	2	DQB1*05:01:01:01 und 8 weitere	mehrere Allele möglich	50,4×
DRA	1	DRA*01:01:01:01 und 6 weitere	mehrere Allele möglich	26,0×
DRA	2	DRA*01:01:01:01 und 6 weitere	mehrere Allele möglich	26,0×
DRB1	1	DRB1*01:01:01; DRB1*01:50; DRB1*01:67	mehrere Allele möglich	47,0×
DRB1	2	DRB1*03:01:01:01 und 2 weitere	mehrere Allele möglich	47,0×
DRB3	1	DRB3*01:01:02:01 und 2 weitere	mehrere Allele möglich	23,7×

Alle gelieferten HLA-Aufrufe (Fortsetzung)

Lokus	Chromosom	Gemeldete Allele	Aufrufstatus	Ø Tiefe
DRB3	2	DRB3*01:01:02:01 und 2 weitere	mehrere Allele möglich	23,7×
DRB4	1	DRB4*03:01N	eindeutig	9,0×
DRB4	2	DRB4*03:01N	eindeutig	9,0×
E	1	E*01:01:01:01 und 2 weitere	mehrere Allele möglich	38,3×
E	2	E*01:01:01:01 und 2 weitere	mehrere Allele möglich	38,3×
F	1	F*01:01:01:01 und 20 weitere	mehrere Allele möglich	45,4×
F	2	F*01:01:01:01 und 20 weitere	mehrere Allele möglich	45,4×

Alle gelieferten HLA-Aufrufe (Fortsetzung)

Lokus	Chromosom	Gemeldete Allele	Aufrufstatus	Ø Tiefe
G	1	G*01:01:03:01 und 2 weitere	mehrere Allele möglich	43,4×
G	2	G*01:01:02:01 und 6 weitere	mehrere Allele möglich	43,4×
H	1	H*02:01:01:01; H*02:01:01:02	mehrere Allele möglich	43,7×
H	2	H*02:04	eindeutig	43,7×
K	1	K*01:01:01:02	eindeutig	32,7×
K	2	K*01:01:01:01	eindeutig	32,7×
V	1	V*01:01:01:01	eindeutig	38,1×
V	2	V*01:01:01:02; V*01:01:01:03	mehrere Allele möglich	38,1×

Alle gemeldeten Allele

A · Chromosom 1

A*01:01:01:01; A*01:01:01:02N; A*01:01:38L; A*01:01:51; A*01:04N; A*01:103; A*01:107; A*01:109; A*01:132; A*01:141; A*01:142; A*01:155; A*01:22N; A*01:32; A*01:37; A*01:45; A*01:56N; A*01:81; A*01:87N

A · Chromosom 2

A*11:01:01:01; A*11:01:01:02; A*11:01:46; A*11:01:47; A*11:01:49; A*11:01:52; A*11:01:53; A*11:01:56; A*11:01:58; A*11:01:59; A*11:01:64; A*11:01:67; A*11:100; A*11:102; A*11:108; A*11:120; A*11:124; A*11:126; A*11:129; A*11:142; A*11:154; A*11:163; A*11:171; A*11:172; A*11:173; A*11:174; A*11:193; A*11:194; A*11:210N; A*11:21N; A*11:69N; A*11:86

B · Chromosom 1

B*08:01:01; B*08:01:14; B*08:01:20; B*08:109; B*08:19N

B · Chromosom 2

B*56:01:01:01; B*56:01:01:02; B*56:24; B*56:40

C · Chromosom 1

C*01:02:01; C*01:02:02; C*01:02:11; C*01:02:12; C*01:02:14; C*01:02:15; C*01:02:23; C*01:02:24; C*01:02:25; C*01:02:30; C*01:109N; C*01:25; C*01:44; C*01:82; C*01:83; C*01:84; C*01:85; C*01:89N

C · Chromosom 2

C*07:01:01:01; C*07:01:01:02; C*07:01:01:03; C*07:01:02; C*07:01:09; C*07:01:19; C*07:01:39; C*07:06; C*07:153; C*07:166; C*07:18; C*07:337; C*07:343; C*07:419; C*07:52

DPA1 · Chromosom 1

DPA1*01:03:01:01; DPA1*01:03:01:02; DPA1*01:03:01:03; DPA1*01:03:01:04; DPA1*01:03:01:05

DPB1 · Chromosom 1

DPB1*04:01:01:01; DPB1*04:01:01:02; DPB1*04:01:31; DPB1*126:01; DPB1*350:01; DPB1*415:01; DPB1*459:01; DPB1*464:01

DQA1 · Chromosom 1

DQA1*01:01:01; DQA1*01:01:02; DQA1*01:04:01:01; DQA1*01:04:01:02; DQA1*01:04:02; DQA1*01:05:01; DQA1*01:05:02; DQA1*01:12

DQA1 · Chromosom 2

DQA1*05:01:01:01; DQA1*05:01:01:02; DQA1*05:03; DQA1*05:05:01:01; DQA1*05:05:01:02; DQA1*05:05:01:03; DQA1*05:06; DQA1*05:07; DQA1*05:08; DQA1*05:09; DQA1*05:11

DQB1 · Chromosom 1

DQB1*02:01:01; DQB1*02:01:08; DQB1*02:02:01; DQB1*02:02:02; DQB1*02:04; DQB1*02:06; DQB1*02:09; DQB1*02:10; DQB1*02:48; DQB1*02:59

DQB1 · Chromosom 2

DQB1*05:01:01:01; DQB1*05:01:01:02; DQB1*05:01:01:03; DQB1*05:18; DQB1*05:27; DQB1*05:31; DQB1*05:32; DQB1*05:45; DQB1*05:84

DRA · Chromosom 1

DRA*01:01:01:01; DRA*01:01:01:02; DRA*01:01:01:03; DRA*01:01:02; DRA*01:02:01; DRA*01:02:02; DRA*01:02:03

DRA · Chromosom 2

DRA*01:01:01:01; DRA*01:01:01:02; DRA*01:01:01:03; DRA*01:01:02; DRA*01:02:01; DRA*01:02:02; DRA*01:02:03

DRB1 · Chromosom 2

DRB1*03:01:01:01; DRB1*03:01:01:02; DRB1*03:01:08

DRB3 · Chromosom 1

DRB3*01:01:02:01; DRB3*01:01:02:02; DRB3*01:16

DRB3 · Chromosom 2

DRB3*01:01:02:01; DRB3*01:01:02:02; DRB3*01:16

E · Chromosom 1

E*01:01:01:01; E*01:01:01:02; E*01:01:01:03

E · Chromosom 2

E*01:01:01:01; E*01:01:01:02; E*01:01:01:03

F · Chromosom 1

F*01:01:01:01; F*01:01:01:02; F*01:01:01:03; F*01:01:01:04; F*01:01:01:05; F*01:01:01:06; F*01:01:01:07; F*01:01:01:08; F*01:01:02:01; F*01:01:02:02; F*01:01:02:03; F*01:01:02:04; F*01:01:02:05; F*01:01:02:06; F*01:01:03:01; F*01:01:03:02; F*01:01:03:03; F*01:01:03:04; F*01:02; F*01:03:01:01; F*01:03:01:02

F · Chromosom 2

F*01:01:01:01; F*01:01:01:02; F*01:01:01:03; F*01:01:01:04; F*01:01:01:05; F*01:01:01:06; F*01:01:01:07; F*01:01:01:08; F*01:01:02:01; F*01:01:02:02; F*01:01:02:03; F*01:01:02:04; F*01:01:02:05; F*01:01:02:06; F*01:01:03:01; F*01:01:03:02; F*01:01:03:03; F*01:01:03:04; F*01:02; F*01:03:01:01; F*01:03:01:02

G · Chromosom 1

G*01:01:03:01; G*01:01:03:02; G*01:01:03:03

G · Chromosom 2

G*01:01:02:01; G*01:01:02:02; G*01:01:18; G*01:01:19; G*01:06; G*01:08; G*01:18

Kuratierte rsID-Forschungsziele

rsID	Beobachteter Genotyp / Status	Aufrufqualität	Mito-Kontext
rs4711249	GA	27×, het	keine direkte Evidenz
rs9275582	CT	32×, het	keine direkte Evidenz
rs115523291	nicht in gelieferten SNP-Daten vorhanden	nicht angegeben	keine direkte Evidenz
rs139264145	nicht in gelieferten SNP-Daten vorhanden	nicht angegeben	keine direkte Evidenz

Mitochondriale Befunde und Evidenzgrenzen

Eine Zellkulturstudie von 2026 untersuchte isoliertes IgG von Menschen mit postinfektiösem ME/CFS. In menschlichen Endothelzellen löste es mitochondriale Fragmentierung aus und veränderte die zelluläre Energetik. Die Autoren beschreiben dies als mitochondriale Anpassung. Die Studie untersuchte diese rsIDs nicht. Für sie liegt keine direkte rsID-Evidenz für mitochondriale Fragmentierung oder Schädigung vor; aus diesen Befunden lässt sich kein individueller Mitochondrienschaden ableiten.

> Quellen und Evidenz:
> [233]

Quellen und Geltungsbereich

Die GWAS von 2022 (PMID 35318112) fand in ihren Kohorten keinen genomweit signifikanten Lokus. Ein DecodeME-Preprint von 2025 berichtet über acht assoziierte Loci in seinen Analysen und ein mögliches Signal für HLA-DQA1*05:01. Der zitierte Preprint ist nicht peer-reviewed; laut den Autoren muss das HLA-Ergebnis mit gemeinsamer Imputation von Fällen und Kontrollen überprüft werden. Die rsID-Tabelle oben ist eine ausgewählte Markerliste und beurteilt diese neueren, über Koordinaten beschriebenen Signale nicht individuell.

> Quellen und Evidenz:
> [124] [152] [153] [211]

3.5 Vitamin-D-Stoffwechsel

Eine eigene, kuratierte Darstellung von Vitamin-D-Bindung, Synthese, Hydroxylierung, Rezeptorsignal und Abbau.

Interpretationsgrenze

Genetische Marker messen weder 25(OH)D noch Calcium, PTH, Nierenfunktion, Therapieeignung oder eine individuelle Dosis. Dieses Kapitel ist keine Diagnose und keine Supplementempfehlung.

Vitamin-D-Funktionsgruppen

Ein integrierter genetischer Kontext, geordnet nach biologischer Funktion.

3.5.1 Synthese

1 von 1 Marker ausgewertet

Genetischer Kontext der kutanen Vitamin-D-Synthese.

Gen DHCR7/NADSYN1

DHCR7/NADSYN1 Vitamin-D · integrierter SNP-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Vitamin-D-Kontext: Mindestens ein Allel liegt vor, das in der CaMos-Kohorte mit niedrigerem 25-Hydroxyvitamin D einherging. Den tatsächlichen Spiegel zeigt nur die Blutmessung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs12785878	G	TT	40×

SNP-Bedeutung:

rs12785878 (DHCR7/NADSYN1 rs12785878): Das G-Allel von rs12785878 nahe DHCR7/NADSYN1 ist in europäischen Studien mit niedrigerem zirkulierendem Gesamt-25(OH)D assoziiert als das T-Allel. Die Allelhäufigkeit variiert nach Abstammung; der Marker bestimmt keinen individuellen Vitamin-D-Status oder Synthesegrad.

3.5.2 Transport

1 von 1 Marker ausgewertet

GC/DBP-Kontext für Transport und Bioverfügbarkeit.

Gen GC/Vitamin-D-binding

Vitamin-D-bindendes Protein: GC kodiert das Vitamin-D-bindende Protein. Es transportiert Vitamin-D-Metabolite im Blut. Der Kontext verbindet genetische Marker mit Vitamin-D-Transport und messbaren Vitamin-D-Werten. Im Bericht wird GC im Vitamin-D-Kontext geführt.

GC/Vitamin-D-binding Vitamin-D · integrierter SNP-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Vitamin-D-Kontext: Mindestens ein Allel liegt vor, das in der CaMos-Kohorte mit niedrigerem 25-Hydroxyvitamin D einherging. Den tatsächlichen Spiegel zeigt nur die Blutmessung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2282679	G	TG	22×

SNP-Bedeutung:

rs2282679 (GC rs2282679): Das G-Allel von rs2282679 im GC-Lokus ist in europäischen Studien mit niedrigerem zirkulierendem Gesamt-25(OH)D assoziiert als das T-Allel. Der Marker allein belegt weder einen Mangel noch die Menge des Vitamin-D-bindenden Proteins oder bioverfügbares Vitamin D.

3.5.3 25-Hydroxylierung

1 von 1 Marker ausgewertet

CYP2R1-Kontext der hepatischen 25-Hydroxylierung.

Gen CYP2R1

Cytochrom P450 2R1: Das CYP2R1-Gen kodiert die mikrosomale Vitamin-D-25-Hydroxylase, die den ersten Aktivierungsschritt von Vitamin D zu 25-Hydroxyvitamin-D in der Leber katalysiert. Diese 25-Hydroxylierung ist ein zentraler Schritt im Vitamin-D-Stoffwechsel; Varianten können die Effizienz der Umwandlung und damit den 25-OH-Vitamin-D-Spiegel beeinflussen. Im Bericht fließt das Gen in den integrierten SNP-Kontext zum Vitamin-D-Status ein.

CYP2R1 Vitamin-D · integrierter SNP-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Vitamin-D-Kontext: Mindestens ein Allel liegt vor, das in der CaMos-Kohorte mit niedrigerem 25-Hydroxyvitamin D einherging. Den tatsächlichen Spiegel zeigt nur die Blutmessung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs10741657	G	GG	23×

SNP-Bedeutung:

rs10741657 (CYP2R1 rs10741657): Das G-Allel von rs10741657 nahe CYP2R1 ist in europäischen Studien mit niedrigerem zirkulierendem Gesamt-25(OH)D assoziiert als das A-Allel. Daraus folgt weder eine gemessene individuelle Konzentration noch eine nachgewiesene Änderung der Enzymaktivität.

3.5.4 Abbau

1 von 1 Marker ausgewertet

CYP24A1-Kontext des Vitamin-D-Katabolismus.

Gen CYP24A1

CYP24A1 Vitamin-D · integrierter SNP-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Vitamin-D-Kontext: Mindestens ein Allel liegt vor, das in der CaMos-Kohorte mit niedrigerem 25-Hydroxyvitamin D einherging. Den tatsächlichen Spiegel zeigt nur die Blutmessung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs6013897	A	TA	18×

SNP-Bedeutung:

rs6013897 (CYP24A1): Das A-Allel von rs6013897 nahe CYP24A1 ist in europäischen GWAS mit niedrigerem zirkulierendem Gesamt-25(OH)D assoziiert als das T-Allel. Ein direkter Effekt dieser Variante auf den Vitamin-D-Abbau ist damit nicht nachgewiesen.

Vitamin-D-Laborwerte und Dosierung: Die Genetik bestimmt weder 25(OH)D noch den Calcium-/PTH-Status, eine Therapieeignung oder eine individuelle Dosis. Laborwerte, Nierenfunktion, Supplementierung, Jahreszeit, Exposition und qualifizierte klinische Einordnung bleiben getrennte Eingaben.

Quellen und Evidenz:

[252] [284] [375] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur zur Vitamin-D-Genetik · verifiziert am 28.09.2026

3.6 Schilddrüsenhormonstoffwechsel und Deiodinasen

Eine eigene, kuratierte Darstellung von DIO1, DIO2 und DIO3 bei lokaler Aktivierung und Inaktivierung von Schilddrüsenhormonen.

Interpretationsgrenze

Genetische Marker messen weder TSH, fT4, fT3, Deiodinase-Aktivität, Schilddrüsenstatus noch einen individuellen Therapiebedarf. Dieses Unterkapitel ist keine Diagnose und empfiehlt weder T3 noch Levothyroxin oder eine Kombinationstherapie.

DIO1, DIO2 und DIO3 Funktionsgruppen

Ein integrierter genetischer Kontext, geordnet nach der Richtung der Schilddrüsenhormon-Umwandlung.

3.6.1 DIO1 · periphere Aktivierung

2 von 3 Markern ausgewertet

DIO1-Kontext der peripheren T4-zu-T3-Umwandlung.

Gen DIO1

Iodthyronin-Deiodinase Typ 1 (D1): DIO1 kodiert ein Selenoprotein, das an der peripheren Umwandlung von Thyroxin (T4) zu Trijodthyronin (T3) und am Abbau von reverser T3 beteiligt ist. DIO1-Varianten wurden mit Veränderungen des freien T3/freien T4-Verhältnisses und weiteren Schilddrüsenhormonparametern in Verbindung gebracht. Die Effekte sind populations- und kontextabhängig.

DIO1 DIO1, DIO2 und DIO3 · Schilddrüsenhormon-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: rs11206244: unsicherer Aufruf (zu geringe Tiefe oder Konfidenz), daher keine Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2235544	C	CA	28×
rs11206244	C	CT	21×
rs12095080	A	AA	40×

3.6.2 DIO2 · lokale Aktivierung

2 von 2 Markern ausgewertet

DIO2-Kontext der lokalen T4-zu-T3-Aktivierung, einschließlich Thr92Ala.

Gen DIO2

Iodthyronin-Deiodinase Typ 2 (D2): DIO2 kodiert ein Selenoprotein, das T4 lokal zu aktivem T3 umwandelt und dadurch die intrazelluläre Schilddrüsenhormonwirkung mitsteuert. rs225014 ist die kodierende DIO2-Variante c.274A>G, Thr92Ala. Studien beschreiben subtile, teils widersprüchliche Unterschiede der T3-Bildung und der Schilddrüsenhormon-Homöostase.

DIO2 DIO1, DIO2 und DIO3 · Schilddrüsenhormon-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: rs225014 TC, rs225015 GG bestimmt. Eine Richtung wird für den Kontext als Ganzes vergeben; er bleibt wegen eines anderen Markers ohne Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs225014	C	TC	23×
rs225015	G	GG	26×

3.6.3 DIO3 · lokale Inaktivierung

1 von 1 Marker ausgewertet

DIO3-Kontext der lokalen Inaktivierung von T4 und T3.

Gen DIO3

Iodthyronin-Deiodinase Typ 3 (D3): DIO3 inaktiviert Schilddrüsenhormone durch Umwandlung von T4 zu reverser T3 und von T3 zu T2. Die Aktivität ist besonders für lokale und entwicklungsbezogene Hormonhomöostase relevant. DIO3 rs945006 wurde in populationsbezogenen Studien mit osteoarthritischen Endpunkten untersucht. Der Befund ist moderat und revisionsbedürftig, nicht als individuelle Krankheitsvorhersage geeignet.

DIO3 DIO1, DIO2 und DIO3 · Schilddrüsenhormon-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: rs945006 TT bestimmt. Eine Richtung wird für den Kontext als Ganzes vergeben; er bleibt wegen eines anderen Markers ohne Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs945006	G	TT	47×

Schilddrüsenlabor und Therapie: Die Genetik bestimmt weder TSH, fT4, fT3, Schilddrüsenantikörper, Jodstatus, Therapieeignung noch eine individuelle Dosis. Laborwerte, Medikation, Schilddrüsenanamnese und qualifizierte klinische Einordnung bleiben getrennte Eingaben.

Bewertung

Ohne Richtung rs11206244: unsicherer Aufruf (zu geringe Tiefe oder Konfidenz), daher keine Richtung.

Quellen und Evidenz:

[44] [49] [249] [275] [353] [367] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur zu Deiodinasen und Schilddrüsenhormon-Genetik · verifiziert am 01.09.2026

3.7 Folat, Vitamin B12, Cholin und Betain

Eine eigene, kuratierte Darstellung von Folat, Vitamin B12, Methylgruppenrückführung, Homocystein und Cholin.

Interpretationsgrenze

Genetische Marker messen weder Folat, Vitamin B12, Homocystein noch den individuellen Methylierungsstatus. Laborwerte, Symptome, Medikamente und klinischer Kontext bleiben getrennte Eingaben.

3.7.1 Folatverarbeitung

Folatverarbeitung und Ein-Kohlenstoff-Stoffwechsel.

3.7.1.1 Gen MTHFR

Methylen-Tetrahydrofolat-Reduktase: MTHFR kodiert ein Enzym des Folatzyklus. Es beeinflusst die Bereitstellung von Methylgruppen. Der Kontext steht mit Homocystein- und Folatstoffwechsel im Zusammenhang. Im Bericht wird MTHFR als genetischer Stoffwechselkontext geführt.

MTHFR Methylation/Folat/B12 · MTHFR C677T/A1298C · Biomarker-Kontext

Bewertung: MTHFR C677T und A1298C: genetischer Folatstoffwechsel-Kontext, keine Aussage zu individuellem Homocystein oder Supplementbedarf.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1801133	A	GA	37×
rs1801131	G	TG	42×

SNP-Bedeutung:

rs1801133 (MTHFR C677T): Das T-Allel (C677T, Ala222Val) senkt die MTHFR-Enzymaktivität und Thermostabilität; homozygot (TT) ist die Umwandlung von Folat zu 5-Methyltetrahydrofolat reduziert und Homocystein tendenziell erhöht, besonders bei niedrigem Folatstatus.

rs1801131 (MTHFR A1298C): Das C-Allel (A1298C, Glu429Ala) senkt die MTHFR-Aktivität schwächer als C677T; allein hat es geringe Wirkung auf Homocystein, in Kombination mit dem 677T-Allel (compound-heterozygot) verstärkt sich die reduzierte Folatverwertung.

Quellen und Evidenz:

[53] [361] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur zum Folat-/B12-Ein-Kohlenstoff-Stoffwechsel · verifiziert am 08.05.2026

3.7.1.2 Gen FUT2 · rs602662

Fucosyltransferase 2: Kodiert eine Fucosyltransferase, die Blutgruppenantigene (H-Antigen) auf Schleimhäuten und in Körpersekreten bildet und so den Sekretor-Status bestimmt. Der FUT2-Sekretor-Status beeinflusst die Fucosylierung von Schleimhautoberflächen und steht in Zusammenhang mit der Zusammensetzung der Darmflora sowie der Bindung bestimmter Mikroorganismen.

FUT2 Methylation/Folat/B12 · FUT2 und weiterer Markerscope · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs602662	G	AA	34×

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[37] [156] [352] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur zum Folat-/B12-Ein-Kohlenstoff-Stoffwechsel · verifiziert am 26.09.2026

3.7.1.3 Gen DNMT3B

DNA-Methyltransferase 3 beta (DNMT3B): DNMT3B kodiert eine De-novo-DNA-Methyltransferase, die S-Adenosylmethionin (SAM) als Methylgruppen-Donor nutzt, um genomische CpG-Methylierungsmuster neu zu etablieren. Als SAM-Verbraucher ist DNMT3B direkt an den Ein-Kohlenstoff-/Methylierungsstoffwechsel gekoppelt und ein zentraler Effektor der DNA-Methylierung in Entwicklung und Zelldifferenzierung. Im Bericht erscheint DNMT3B als Kontext der de-novo-DNA-Methylierung. Der Marker rs1569686 belegt weder einen individuellen Methylierungsstatus noch eine nutrigenomische Wirkung.

DNMT3B Methylierungs-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: DNMT3B: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Schutzallel	Genotyp	Tiefe
rs1569686	G	GG	31×

SNP-Bedeutung:

rs1569686 (DNMT3B -579G>T (Promotor-/regulatorische Region)): Meta-Analysen berichten für rs1569686 inverse Assoziationen bei einzelnen Krebsarten, darunter kolorektale, gastrische und Lungenkarzinome. Eine Fall-Kontroll-Studie bei Han-Chinesen berichtete dagegen eine höhere Suszeptibilität für akute myeloische Leukämie (AML) bei GG gegenüber TT. Die Richtung ist tumor- und kohortenspezifisch; daraus folgt keine allgemeine oder individuelle Krebsrisiko-/Schutzaussage. Eine nutrigenomische oder methylierungsstatus-/folatbezogene Wirkung dieses Markers ist nicht belegt. Ensembl klassifiziert die Variante isoformabhängig als intron_variant; Teile der Literatur bezeichnen sie als Promotorvariante.

Quellen und Evidenz:

[21] [96] [223] [396] [401] · B · kuratiert

Kuratiert: Studien zu DNMT3B -579G>T (rs1569686) und Krebsanfälligkeit über mehrere Krebsendpunkte · verifiziert am 26.09.2026

3.7.1.4 Gen MTHFD1

Methylentetrahydrofolat-Dehydrogenase 1: MTHFD1 kodiert ein trifunktionelles zytoplasmatisches Enzym (Dehydrogenase/Cyclohydrolase/Synthetase), das aktivierte Ein-Kohlenstoff-Einheiten an Tetrahydrofolat interkonvertiert und damit zum Folat-One-Carbon-Stoffwechsel und zur Nukleotidsynthese beiträgt. MTHFD1 katalysiert Interkonversionen folatgebundener Ein-Kohlenstoff-Einheiten, darunter 10-Formyl-THF für die Purin- und 5,10-Methylen-THF für die Thymidylatsynthese. Diese allgemeine Genfunktion sagt aus rs2236225 allein keinen individuellen Folat- oder Cholinbedarf voraus. Im Bericht wird MTHFD1 im Kontext des Folat- und Ein-Kohlenstoff-Stoffwechsels geführt, ergänzend zu anderen Methylierungsgenen.

MTHFD1 Folat/One-Carbon-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: MTHFD1 R653Q: verringerte Enzymstabilität im In-vitro-Modell; Ernährungsbefunde sind kontextabhängig.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2236225	A	AA	32×

SNP-Bedeutung:

rs2236225 (MTHFD1 rs2236225 (R653Q)): Für MTHFD1 R653Q (rs2236225-A) zeigte das gereinigte Enzym in vitro eine kürzere Halbwertszeit bei 42 °C; in Mthfd1-defizienten Maus-Zellen war der Formateinbau in DNA geringer als mit Wildtyp-Enzym. Das belegt keinen allgemeinen Funktionsverlust im Menschen und bestimmt keinen individuellen Folat- oder Cholinbedarf.

Quellen und Evidenz:

[58] [119] [199] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.7.2 Remethylierung

Methioninsynthase, MTRR und Rückführung von Methylgruppen.

3.7.2.1 Gen MTRR-K350A

Methionin-Synthase-Reduktase (5-Methyltetrahydrofolat-Homocystein-Methyltransferase-Reduktase): MTRR reaktiviert die Methionin-Synthase (MTR) durch reduktive Methylierung ihres Cobalamin-Kofaktors und hält sie so funktionsfähig. Über die Regeneration der Methionin-Synthase unterstützt MTRR die B12- und folatabhängige Remethylierung von Homocystein zu Methionin im Methylierungsstoffwechsel. Im Methylierungs-/Folat-/B12-Modul steht MTRR für den MTR-Reaktivierungsschritt der Remethylierung.

Methioninsynthase-Reduktase (MTRR), Variante K350A: MTRR reaktiviert den Cobalamin-Cofaktor der Methioninsynthase durch reduktive Methylierung und hält so die Remethylierung von Homocystein im Folat- und Methylierungszyklus funktionsfähig. Als Teil des Ein-Kohlenstoff-Stoffwechsels ist MTRR an der Remethylierung von Homocystein zu Methionin und damit an der Bereitstellung von Methylgruppen beteiligt. Im Kontextmodul steht die Variante K350A für eine genetische Konstellation im Folat- und Homocystein-Stoffwechsel.

MTRR-K350A Kontext · Forschungskontext

Bewertung: MTRR-K350A: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs162036	G	AG	27×

SNP-Bedeutung:

rs162036 (MTRR K350A): MTRR-K350A-Marker, untersucht im Kontext des Ein-Kohlenstoff- und Homocystein-Stoffwechsels. Die Quellen begründen keine individuelle Enzymaktivität, keinen B12-Status und keine klinische Prognose.

Quellen und Evidenz:

[95] [318] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.7.2.2 Gen BHMT

Betain-Homocystein-S-Methyltransferase: BHMT kodiert die Betain-Homocystein-S-Methyltransferase, die Homocystein mithilfe von Betain (aus Cholin) zu Methionin remethyliert, ein folatunabhängiger Remethylierungsweg vor allem in Leber und Niere. BHMT ist neben dem folat-/Vitamin-B12-abhängigen MTR-Weg ein biochemischer Weg der Homocystein-Remethylierung. Die rs3733890-Studien berichten gruppenbezogene Metabolit- und Cholinflussassoziationen, messen aber keine individuelle Remethylierungsrate.

BHMT Cholin/Betain-Remethylierungs-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3733890	A	GG	33×

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[118] [171] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.7.3 B12-Transport und Statuskontext

Transport- und biomarkerbezogene B12-Kontexte.

3.7.3.1 Gen TCN2

Transcobalamin 2 (B12-Transportprotein): TCN2 kodiert Transcobalamin, das Vitamin B12 im Blut bindet und als Holotranscobalamin (aktives B12) an Zellen liefert. Es bestimmt den zellverfügbaren Anteil des B12. Holotranscobalamin ist die stoffwechselaktive B12-Fraktion für den Ein-Kohlenstoff-Stoffwechsel (Methylierung, Homocystein-Remethylierung). Ist die Lieferung reduziert, kann Homocystein steigen.

TCN2 Aktives-B12/Homocystein-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1801198	G	CC	28×

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[272] [308] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.7.4 Cholin und Betain

Cholinoxidation und betainbezogener Methylgruppenstoffwechsel.

3.7.4.1 Gen CHDH

Cholin-Dehydrogenase: CHDH kodiert die mitochondriale Cholin-Dehydrogenase, die Cholin zu Betain(-aldehyd) oxidiert; das ist der erste Schritt, der Cholin für die betainabhängige Homocystein-Remethylierung verfügbar macht. CHDH katalysiert einen Schritt der körpereigenen Betainsynthese aus Cholin. Die rs12676-Studien berichten Unterschiede unter bestimmten experimentellen oder populationsbezogenen Bedingungen, erlauben aber keine Aussage zum individuellen Cholin- oder Betainbedarf. Im Bericht wird CHDH als biochemischer Cholin-/Betain-Stoffwechselkontext geführt; ein persönlicher Cholinstatus oder Bedarf wird nicht aus rs12676 abgeleitet.

CHDH Cholin-/Betain-Stoffwechselkontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: CHDH: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs12676	A	AC	45×

SNP-Bedeutung:

rs12676 (CHDH rs12676 (+432G>T)): Die kleine Cholin-Depletionsstudie berichtet ein Signal nur in einer prämenopausalen Untergruppe. Die historische Assay-Notation ist nicht sicher mit dem heutigen Forward-Allel harmonisiert; ein individueller Cholinbedarf lässt sich daraus nicht ableiten.

Quellen und Evidenz:

[78] [118] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.8 Mitochondriale Energie-, Fettsäure- und Redoxkontexte

Ein eigenständiges Kapitel auf Basis der vorhandenen DiseaseRisk-SNP-Karten für mitochondriale Energie, Fettsäurewege und Redoxbiologie.

Interpretationsgrenze

Dieses Kapitel ordnet vorhandene nukleäre SNP-Karten in Energie-, Fettsäure- und Redoxkontexte ein. Es enthält keine mitochondriale Funktionsmessung, keinen ATP-, CoQ10- oder Redox-Laborwert, keine mitochondriale Erkrankungsdiagnose und keine Supplement- oder Therapieempfehlung.

Die mtDNA-, extractMT- und Haplogrep-3-Artefakte bleiben getrennte technische oder lineagebezogene Eingaben. Sie werden hier nicht als Krankheitsdiagnose und nicht als Messung der mitochondrialen Leistung verwendet.

Scope-only-Marker für Energie, Fettsäuren und Redox

Scope-only-Marker aus den vorhandenen DiseaseRisk-Karten. Sie beschreiben kuratierte Biologie und Markerscope, nicht einen individuellen biochemischen Zustand.

3.8.1 Gen CPT1B

Carnitin-Palmitoyltransferase 1B (Muskeltyp): CPT1B katalysiert an der äußeren Mitochondrienmembran die carnitinabhängige Übertragung langkettiger Fettsäuren als ersten, geschwindigkeitsbestimmenden Schritt ihres Transports in die Mitochondrien zur Beta-Oxidation. Als muskelspezifische Isoform ist das Enzym zentral für die Fettsäureverwertung im Skelett- und Herzmuskel und damit für die Energiebereitstellung in Geweben mit hohem oxidativem Umsatz. Der Berichtskontext ordnet CPT1B als Genort mit Bezug zum mitochondrialen Fettsäurestoffwechsel ein.

CPT1B Kontext · Forschungskontext

Bewertung: CPT1B: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3213445	C	TC	44×

SNP-Bedeutung:

rs3213445 (CPT1B rs3213445): CPT1B-Locusmarker im Kontext der muskulären Fettsäureoxidation. Für diese Variante ist kein persönlicher mitochondrialer Beta-Oxidationswert oder direkter Funktionseffekt belegt.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs3213445 (Ungünstiges Stoffwechselprofil (metabolisches Syndrom, Leberwerte, Triglyzeride)): Träger von 66V (C) gegenüber I66I (TT): höhere GGT, höhere Nüchtern-Triglyzeride, höhere Nüchternglukose und geringere Insulinsensitivität.

Klinischer Kontext: Nur im klinischen/biochemischen Kontext interpretieren; Labor/Klinik maßgeblich.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[16] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.8.2 Gen UCP2

Entkopplungsprotein 2 (Uncoupling Protein 2): UCP2 ist ein Protein der inneren Mitochondrienmembran, das den Protonengradienten teilweise entkoppeln und dadurch die Bildung reaktiver Sauerstoffspezies und den mitochondrialen Stoffwechsel modulieren kann. Es ist an der Regulation der zellulären Energiebilanz, der oxidativen Stressabwehr und der Insulinsekretion beteiligt und wird in mehreren Geweben exprimiert. Der Marker rs659366 wird hier als allgemeiner Kontext zur UCP2-Variabilität im Bereich Energiestoffwechsel und mitochondriale Funktion aufgeführt.

UCP2 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: UCP2: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Schutzallel	Genotyp	Tiefe
rs659366	T	CT	34×

SNP-Bedeutung:

rs659366 (UCP2 -866G>A (Promotor)): Das A-Allel (-866A) im UCP2-Promotor ist mit verringerter Promotoraktivität und geringerer UCP2-Transkription assoziiert (das -866G-Allel zeigt höhere CREB-Responsiveness); die veränderte mitochondriale Entkopplung wird mit Unterschieden bei Energieumsatz und β-Zell-Insulinsekretion in Verbindung gebracht.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs659366 (Adipositas und Insulinsensitivität): Promotorallel -866A (Vorwärtsallel T) gegenüber -866G (C): GA gegenüber GG Odds Ratio 0,894 (95%-KI 0,826 bis 0,968) und AA gegenüber GG 0,892 (0,800 bis 0,996) für Adipositas; das G-Allel ging mit höherem Nüchterninsulin und höherem HOMA-Index einher.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer/assoziativer Kontext interpretieren; keine klinische Aussage ohne Labor/Klinik.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[10] [24] [82] [202] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.8.3 Gen PPARGC1A

PPARG-Koaktivator 1-alpha (PGC-1α): PPARGC1A kodiert einen transkriptionellen Koaktivator, der die mitochondriale Biogenese und den oxidativen Energiestoffwechsel reguliert. PGC-1α steuert als übergeordneter Regulator die Anpassung von Muskel- und anderen Geweben an Energiebedarf, körperliche Aktivität und thermogene Prozesse. Im Bericht dient PPARGC1A als Kontext zu Varianten, die in Studien mit Ausdauer- und Energiestoffwechsel-Merkmalen in Verbindung gebracht wurden.

PPARGC1A Kontext · Forschungskontext

Bewertung: PPARGC1A: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs8192678	T	TT	34×

SNP-Bedeutung:

rs8192678 (PPARGC1A G482S): Die PPARGC1A-Variante Gly482Ser wurde in einer 10-wöchigen Trainingsstudie an untrainierten Männern mit einer geringeren trainingsinduzierten Umwandlung zu langsam kontrahierenden oxidativen Muskelfasern in Verbindung gebracht. Mitochondriendichte und mitochondriale Enzymaktivitäten nahmen in beiden Gruppen ähnlich zu. Eine separate Metaanalyse berichtete eine Typ-2-Diabetes-Assoziation in der chinesisch-Han-Population. Daraus folgt weder eine individuelle Krankheitsprognose noch ein Nachweis verminderter mitochondrialer Funktion oder mitochondrialer Schäden.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs8192678 (Typ-2-Diabetes): Ser482 (vorwärts T) gegenüber Gly482 (C), additives Modell: gepoolte OR 1,54 (95%-KI 1,34 bis 1,81).

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer/assoziativer Kontext interpretieren; keine klinische Aussage ohne Labor/Klinik.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[181] [337] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.8.4 Gen FADS1

Fettsäure-Desaturase 1: Kodiert die Delta-5-Desaturase, ein Enzym, das eine Doppelbindung in mehrfach ungesättigte Fettsäuren einführt und so einen Schlüsselschritt ihrer Umwandlung katalysiert. FADS1 steuert im FADS-Gencluster die Umwandlung essenzieller Omega-3- und Omega-6-Vorstufen in längerkettige mehrfach ungesättigte Fettsäuren und beeinflusst damit Membranzusammensetzung und Lipidprofile.

FADS1 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Das Studienallel und der untersuchte Messwert sind unten belegt. Eine individuelle Krankheits- oder Schutzrichtung wird nicht zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs174546	T	CT	31×

rs174546 · Serum-Fettsäuren und geschätzte Delta-5-Desaturase-Aktivität: T-tragende Haplotypen gegenüber dem häufigen C-Haplotyp: geringerer Arachidonsäure-Anteil und niedrigeres Verhältnis von Arachidonsäure zu Dihomo-gamma-Linolensäure.
1.144 europäische Jugendliche der HELENA-Studie mit gemessenen Serum-Phospholipid-Fettsäuren.
Das Fettsäureverhältnis ist nur ein indirekter Aktivitätsschätzer; rs174546 kann eine andere funktionelle Variante markieren. Keine individuelle Umwandlungsrate oder Ernährungsempfehlung.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[38] [234] [376] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 28.09.2026

rs174546 [38]

3.8.5 Gen FADS2

Fettsäure-Desaturase 2: FADS2 kodiert die Delta-6-Desaturase, ein Enzym, das die Desaturierung mehrfach ungesättigter Fettsäuren katalysiert und einen geschwindigkeitsbestimmenden Schritt ihrer Umwandlung darstellt. Die Fettsäure-Desaturase 2 ist am Umbau essenzieller Fettsäuren zu langkettigen Omega-3- und Omega-6-Derivaten beteiligt, die für Zellmembranen und Signalstoffe wichtig sind. Im Bericht dient FADS2 als Kontext zu Varianten, die in Studien mit Unterschieden im Fettsäurestoffwechsel assoziiert wurden.

FADS2 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: FADS2-Kontext: kuratierten Marker-Scope erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1535	G	AG	33×

SNP-Bedeutung:

rs1535 (FADS2 rs1535): Das G-Allel (rs1535, Minor-Allel im FADS-Cluster) ist mit niedrigerer FADS2-Desaturase-Aktivität assoziiert; Träger bilden weniger langkettige Omega-3-/Omega-6-Fettsäuren (EPA/Arachidonsäure) aus pflanzlichen Vorstufen (ALA/LA), die Vorstufen akkumulieren tendenziell.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die geprüfte FADS2-Quelle stützt rs1535-G im beschriebenen Studienkontext. Eine separate Schwangerschaftsarbeit verwendete einen anderen FADS2-Marker als rs174570; dieser Marker liegt außerhalb der hier verifizierten Markerkarte. Kein individueller Fettsäurestatus und keine Supplementempfehlung.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer/assoziativer Kontext interpretieren; keine klinische Aussage ohne Labor/Klinik.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[74] [217] [236] [336] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.8.6 Gen ELOVL2

Elongation of Very Long Chain Fatty Acids Protein 2: Kodiert ein Enzym, das die Verlängerung langkettiger mehrfach ungesättigter Fettsäuren, insbesondere von Omega-3- und Omega-6-Vorstufen, katalysiert. ELOVL2 trägt zur Biosynthese sehr langkettiger Fettsäuren bei, die für Zellmembranen und die Bildung von DHA relevant sind; die Methylierung des Gens gilt zudem als etablierter epigenetischer Altersmarker.

ELOVL2 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2236212	C	GG	26×
rs3734398	C	TT	39×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[5] [80] [217] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.8.7 Gen NQO1

NAD(P)H-Chinon-Dehydrogenase 1: NQO1 kodiert ein cytosolisches Enzym, das Chinone durch Zwei-Elektronen-Reduktion zu Hydrochinonen umsetzt und dabei redoxaktive Semichinon-Zwischenprodukte umgeht. Das Enzym trägt zur zellulären Abwehr gegen oxidativen Stress bei und beeinflusst den Redox-Zyklus chinonhaltiger Moleküle einschließlich Coenzym Q10.

NQO1 Coenzym-Q10-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800566	A	GG	41×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Kein Laborwert für CoQ10 oder oxidativen Stress.
- Keine Supplementempfehlung.
- SNP-Array-Befunde sollten bei klinischer Relevanz validiert werden.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[111] [360] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur, Genome-Kuratierung des Markerbereichs · verifiziert am 26.09.2026

3.8.8 Gen GPX1

Glutathion-Peroxidase 1: Kodiert ein selenabhängiges Enzym, das Wasserstoffperoxid und Lipidperoxide unter Verbrauch von Glutathion zu Wasser bzw. unschädlichen Alkoholen reduziert. GPX1 ist ein selenhaltiges Kernenzym der antioxidativen Abwehr und verbindet den zellulären Redoxhaushalt mit der Selenversorgung. Im Selen- und Redox-Kontext dargestellt; die Variante rs1050450 betrifft eine Aminosäureposition des Enzyms.

GPX1 Selen-/Redox-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: GPX1/Selen-Kontext: kuratierten Auswertungsbereich als Marker-Scope erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1050450	A	AA	34×

SNP-Bedeutung:

rs1050450 (GPX1 P198L): Das T-Allel (rs1050450, GPX1 Pro198Leu) ist mit verminderter Glutathionperoxidase-1-Aktivität und geringerer Induzierbarkeit durch Selen assoziiert; dadurch kann die Entgiftung von Wasserstoff-/Lipidperoxiden reduziert sein.

Einordnung

Biologische Einordnung: Das Forward-A-Allel entspricht GPX1-Leu198. In untersuchten Diabetes-Kohorten wurde es mit diabetischer peripherer Neuropathie assoziiert; die berichteten Odds Ratios von 1,61 und 1,95 gehören zu den jeweiligen Studienmodellen. Das belegt weder einen allgemeinen Krankheitsrisikoeffekt außerhalb dieses Endpunkts noch Selenmangel, Bedarf oder Supplementantwort.

Klinischer Kontext: Nur zusammen mit Ernährung, Laborwerten und klinischer Situation interpretieren; kein Selenbedarf aus einem SNP.

Grenzen:

- Kein Selen-Laborwert.
- Keine Supplementempfehlung.
- Redoxbiologie ist multigen und kontextabhängig.

Quellen und Evidenz:

[351] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur, Genome-Kuratierung des Markerbereichs · verifiziert am 26.09.2026

3.8.9 Gen SOD2b

Superoxid-Dismutase 2 (mitochondrial): Kodiert das mitochondriale Enzym Mangan-Superoxid-Dismutase, das das bei der Zellatmung anfallende Superoxid-Radikal zu Wasserstoffperoxid und Sauerstoff umwandelt. SOD2 ist eine zentrale Komponente der antioxidativen Abwehr in den Mitochondrien und schützt die Zelle vor Schäden durch reaktive Sauerstoffspezies. Im Bericht im Kontext von oxidativem Stress dargestellt; die Variante rs4880 betrifft eine Aminosäureposition (Ala16Val) im Bereich der mitochondrialen Zielsequenz.

SOD2b Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Marker-Scope erfasst; keine individuelle Risikorichtung abgeleitet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2758331	C	CA	27×

SNP-Bedeutung:

rs2758331 (SOD2): SOD2-Locusmarker, der in populationsspezifischen Studien zu oxidativen Stressmerkmalen untersucht wurde. Er ist nicht die kodierende Kernvariante rs4880 und erlaubt keine individuelle Aussage zur mitochondrialen Enzymaktivität.

Einordnung

Biologische Einordnung: Bei 422 Säuglingen nach Operation eines isolierten angeborenen Herzfehlers war das Studien-G-Allel (GRCh38-Forward C) in einem additiven Modell mit Langzeitüberleben assoziiert (HR 0,52; 95%-KI 0,304 bis 0,90); in der europäischstämmigen Teilgruppe n=273 betrug der HR 0,29 (0,133 bis 0,636). Das ist ein enger postoperativer Endpunkt, kein allgemeiner Schutzeffekt oder Krankheitsrisiko.

Klinischer Kontext: Nur im klinischen/biochemischen Kontext interpretieren; Labor/Klinik maßgeblich.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[4] [194] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.8.10 Gen PON1

Paraoxonase 1: PON1 ist ein an HDL gebundenes, kalziumabhängiges Enzym mit Esterase-/Lactonase-Aktivität, das oxidierte Lipide hydrolysiert und bestimmte Organophosphate sowie Arylester spaltet. Durch den Abbau oxidierter Lipide trägt PON1 zur antioxidativen Kapazität von HDL bei und ist zugleich am enzymatischen Umsatz einiger Xenobiotika beteiligt.

PON1 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Das Studienallel und der untersuchte Messwert sind unten belegt. Eine individuelle Krankheits- oder Schutzrichtung wird nicht zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs662	C	TT	31×

rs662 · Paraoxon- und 2-Coumaranon-Hydrolyse im Serum: R192/R192 (Forward C/C) gegenüber Q192/Q192 (T/T): höhere normalisierte Paraoxon-Hydrolyse, aber niedrigere 2-Coumaranon-Hydrolyse.
101 genotypisierte menschliche Serumproben mit spektrophotometrischen Substrat-Tests. Substratabhängige Laboraktivität, keine allgemeine PON1-Funktion, keine persönliche Entgiftungsleistung und keine Vorhersage von Lipidoxidation oder Herzschutz.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[14] [126] [357] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 28.09.2026

rs662 [126]

Seltene rezessive Kontexte

ETFDH und TPK1 werden getrennt als seltene, rezessive Kontexte dargestellt. Ein einzelner Marker belegt keine biallelische Konstellation; Bestätigung, Phasierung, klinische Befunde und Laborwerte bleiben getrennt.

3.8.11 Gen ETFDH

Electron Transfer Flavoprotein Dehydrogenase (ETF-Ubichinon-Oxidoreduktase): ETFDH kodiert ein mitochondriales Enzym, das Elektronen vom Elektronen-Transfer-Flavoprotein auf Ubichinon der Atmungskette überträgt. Diese Elektronenübertragung verbindet den Abbau von Fettsäuren und mehreren Aminosäuren mit der mitochondrialen Energiegewinnung und ist damit Teil des zentralen oxidativen Stoffwechsels.

ETFDH Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs121964954	A	GG	33×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[212] [310] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 25.09.2026

3.8.12 Gen TPK1

Thiamin-Pyrophosphokinase 1: TPK1 kodiert das Enzym, das Thiamin unter Verbrauch von ATP zur aktiven Form Thiamin-Pyrophosphat (Thiamin-Diphosphat) phosphoryliert. Thiamin-Pyrophosphat ist der wirksame Kofaktor zentraler Stoffwechselenzyme wie Pyruvat-Dehydrogenase und Transketolase, sodass die TPK1-Aktivität für den Kohlenhydrat- und Energiestoffwechsel bedeutsam ist.

TPK1 Kontext · klinischer Risikofaktor

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs371271054	C	TT	23×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[244] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.9 Genetische Detox- und Biotransformationsphasen

Kuratierte genetische Kontexte, geordnet nach Phase 1, Phase 2 und Phase 3 der Fremdstoff-Biotransformation.

Interpretationsgrenze

Diese Phasen sind ein vereinfachtes biologisches Modell. Sie messen keine individuelle Entgiftungsleistung und begründen keine Detox-, Supplement-, Ernährungs- oder Therapieempfehlung.

Phasenkontexte

Phase 1 · Aktivierung und Funktionalisierung CYP-vermittelte Oxidation, Reduktion und Hydrolyse.

Gen CYP1B1

Cytochrom P450 Familie 1 Unterfamilie B Mitglied 1 (CYP1B1): CYP1B1 ist ein Enzym der Cytochrom-P450-Familie, das Östrogene sowie zahlreiche Xenobiotika und polyzyklische aromatische Kohlenwasserstoffe oxidativ verstoffwechselt. Über die Hydroxylierung von Östradiol und die Aktivierung von Fremdstoffen beeinflusst CYP1B1 den Hormonstoffwechsel und die Bildung reaktiver Metaboliten im Gewebe. Im Bericht steht CYP1B1 im Kontext des Östrogen- und Xenobiotika-Metabolismus (Marker rs1056836).

CYP1B1 Östrogen-/Xenobiotika-Metabolismus-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: CYP1B1/Östrogen- und Xenobiotika-Metabolismus-Kontext: kuratierten Marker-Scope erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1056836	C	GC	32×

SNP-Bedeutung:

rs1056836 (CYP1B1): Das C/G-Allel (rs1056836, CYP1B1 Leu432Val) verändert die katalytische Aktivität der Estrogen-4-Hydroxylase; das Val-Allel geht mit erhöhter Bildung von 4-Hydroxy-Estrogen-Metaboliten einher und ist mit hormon-/xenobiotika-assoziierten Endpunkten verknüpft.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1056836 (Leu432Val) wird als Scope-Marker für CYP1B1-abhängigen Phase-I-Metabolismus (u. a. Östrogen-/Fremdstoff-Hydroxylierung) geführt. Genome leitet daraus keine Funktions-, Hormon- oder Krebsrisiko-Aussage ab.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer Kontext interpretieren; keine Aussage zu Hormon- oder Krebsrisiko oder Therapie ohne Klinik.

Grenzen:

- Keine Diagnose und kein klinischer Risikowert aus diesem Marker.
- Effekt-/Risikoallel ist Forward-Strang-orientiert vor klinischer Nutzung zu prüfen.
- SNP-Array-/WGS-Befunde sollten bei klinischer Relevanz validiert werden.

Quellen und Evidenz:

[304] [407] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

Gen CYP2D6

Cytochrom P450 2D6: CYP2D6 ist ein Leberenzym, das eine Vielzahl von Arzneistoffen und körpereigenen Substanzen oxidativ verstoffwechselt. Seine genetisch bedingte Aktivitätsvariabilität beeinflusst den metabolischen Abbau vieler Medikamente und ist ein zentraler Gegenstand der Pharmakogenetik. Der Kontext ordnet die Variante in die genetisch bedingte Variabilität des Arzneimittelstoffwechsels (Metabolisierertyp) ein.

CYP2D6 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: CYP2D6-rs3892097 als pharmakogenetischer Marker erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3892097	T	CT	25×

SNP-Bedeutung:

rs3892097 (CYP2D6*4): Das T-Allel definiert das CYP2D6*4-Allel (1846G>A), das durch eine Spleißstörung ein funktionsloses Enzym erzeugt; homozygote Träger sind langsame Metabolisierer und bauen zahlreiche CYP2D6-Substrate (u.a. viele Antidepressiva, Betablocker, Codein) deutlich verlangsamt ab.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs3892097 ist die Spleißstellenvariante des CYP2D6-*4-Allels; genomisch vorwärts entspricht T dem transkriptbezogenen A. Die zitierte CPIC-Leitlinie bewertet vollständige CYP2D6-Diplotypen für Tamoxifen, nicht diesen Einzelmarker als Krankheitsrisiko. Die zweite Quelle untersucht Variantenhäufigkeiten in einer serbischen Population. Weitere CYP2D6-Allele, Kopienzahl und Hybridstrukturen können für den Aktivitätsstatus entscheidend sein.

Klinischer Kontext: Aus rs3892097 allein folgen weder ein gesicherter CYP2D6-Metabolisierungsstatus noch eine Tamoxifen-Empfehlung oder Krankheitsprognose.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[127] [326] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

Phase 2 · Konjugation und Redoxschutz Konjugation und Redoxschutz durch Transferasen und verwandte Systeme.

Gen SOD2

Superoxid-Dismutase 2 (mitochondrial): Kodiert das mitochondriale Enzym Mangan-Superoxid-Dismutase, das das bei der Zellatmung anfallende Superoxid-Radikal zu Wasserstoffperoxid und Sauerstoff umwandelt. SOD2 ist eine zentrale Komponente der antioxidativen Abwehr in den Mitochondrien und schützt die Zelle vor Schäden durch reaktive Sauerstoffspezies. Im Bericht im Kontext von oxidativem Stress dargestellt; die Variante rs4880 betrifft eine Aminosäureposition (Ala16Val) im Bereich der mitochondrialen Zielsequenz.

SOD2 mitochondrialer Enzymkontext · Forschungskontext

Bewertung: SOD2 rs4880 ist als Forschungsmarker für mitochondriale Enzymfunktion erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4880	G	AG	32×

SNP-Bedeutung:

rs4880 (SOD2 A16V): rs4880 kodiert die SOD2-Variante Val16Ala im mitochondrialen Zielsignal; das Ala-Allel ermöglicht effizienteren Import der Mangan-Superoxiddismutase in die Mitochondrien, während die Val-Form schlechter importiert wird, beeinflusst die mitochondriale Superoxid-Entgiftung.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die zitierte experimentelle Studie verglich SOD2-Varianten in transfizierten Leberzelllinien hinsichtlich mitochondrialem Import und mRNA-Stabilität. Daraus lässt sich keine individuelle Enzymaktivität, mitochondriale Schädigung oder Entgiftungskapazität ableiten. GSTM1- und GSTT1-Nullgenotypen sind Kopienzahlvarianten und werden hier nicht bestimmt.

Klinischer Kontext: Nur als Kontextkarte interpretieren; keine Aussage über realen oxidativen Stress, Schwermetallbelastung oder Entgiftungskapazität ohne geeignete Labor-/Expositionsdaten.

Grenzen:

- GSTM1-/GSTT1-Nullgenotypen sind Kopienzahlvarianten und werden hier nicht getestet.
- Keine Detox- oder Belastungsdiagnose.
- Kein Ersatz für Labor- oder Umweltmedizin-Diagnostik.

Quellen und Evidenz:

[342] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur, Genome-Kuratierung des Markerbereichs · verifiziert am 26.09.2026

Gen GSTP1

Glutathion-S-Transferase P1: Das Enzym katalysiert die Konjugation von reduziertem Glutathion an elektrophile und potenziell schädliche Substanzen und markiert diese so für Entgiftung und Ausscheidung. GSTP1 gehört zur Phase-II-Biotransformation, die zusammen mit Phase-I-Enzymen den Abbau von Xenobiotika, Medikamenten und reaktiven Stoffwechselprodukten organisiert. Im Bericht steht das Gen für den Phase-II-Detoxifikations-Kontext, also für individuelle Unterschiede in der enzymatischen Entgiftungsausstattung.

GSTP1 Phase-II-Detox-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: GSTP1/Phase-II-Detox-Kontext: kuratierten Marker-Scope erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1695	G	AG	41×

SNP-Bedeutung:

rs1695 (GSTP1 Ile105Val): Das G-Allel (rs1695, GSTP1 Ile105Val) verändert das aktive Zentrum der Glutathion-S-Transferase P1; die Val-Variante hat eine veränderte (substratabhängig meist reduzierte) katalytische Effizienz bei der Phase-II-Konjugation reaktiver Elektrophile an Glutathion.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1695 (Ile105Val) wird als Scope-Marker für GSTP1-abhängige Glutathion-S-Transferase-Konjugation (Phase-II-Entgiftung) geführt. Genome leitet daraus keine Detox-Kapazität oder Krankheitsdiagnose ab.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer Kontext interpretieren; keine Aussage zu Entgiftungsleistung, Ernährung oder Therapie ohne Klinik.

Grenzen:

- Keine Diagnose und kein klinischer Risikowert aus diesem Marker.
- Effekt-/Risikoallel ist Forward-Strang-orientiert vor klinischer Nutzung zu prüfen.
- SNP-Array-/WGS-Befunde sollten bei klinischer Relevanz validiert werden.

Quellen und Evidenz:

[207] [402] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

Gen UGT1A1

UDP-Glucuronosyltransferase-Familie 1, Mitglied A1: UGT1A1 ist ein leberständiges Enzym, das Bilirubin und zahlreiche Fremdstoffe durch Glucuronidierung wasserlöslich macht und so deren Ausscheidung ermöglicht. Das Enzym ist zentral für den Bilirubinstoffwechsel und die Phase-II-Konjugation; Varianten beeinflussen die Enzymaktivität und die Bilirubinverarbeitung.

UGT1A1 Serum-Bilirubin-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs6742078	T	GT	30×
rs887829	T	CT	36×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[66] [81] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

Gen NAT2

N-Acetyltransferase 2 (Phase-II-Enzym): NAT2 kodiert ein Leberenzym, das über Acetylierung aromatische und heterozyklische Amine sowie zahlreiche Arzneistoffe verstoffwechselt und so deren Ausscheidung mitbestimmt. Die NAT2-Acetylierungsrate teilt Menschen in schnelle und langsame Acetylierer. Sie beeinflusst, wie rasch bestimmte Xenobiotika und Prokarzinogene umgesetzt und entgiftet werden. Im Bericht wird NAT2 im Kontext der Phase-II-Acetylierung und der Xenobiotika-Verstoffwechselung geführt.

NAT2 Acetylierungs-Phänotyp-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: NAT2-Tag-SNP: Das A-Allel ist mit langsamer Acetylierung assoziiert.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1495741	G; A	GA	32×

rs1495741: G (Risiko-/Kontextassoziation); A (Funktionsvergleich)

SNP-Bedeutung:

rs1495741 (NAT2 rs1495741): rs1495741 ist ein Tag-SNP des NAT2-Acetylierungs-Phänotyps. Das A-Allel ist mit langsamer, das G-Allel mit schneller Acetylierung assoziiert; der Tag-SNP ersetzt keine vollständige NAT2-Haplotypbestimmung.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1495741 ist ein populationsabhängiger NAT2-Tag: Forward-G markiert in der geprüften Studie häufiger den schnellen, A häufiger den langsamen Acetylierer-Kontext. Der Einzelmarker bildet vollständige NAT2-Haplotypen nicht zuverlässig ab und begründet keine exakte Drei-Stufen-Phänotypisierung oder Arzneimittelentscheidung.

Klinischer Kontext: Relevant für die Verstoffwechselung acetylierungsabhängiger Substanzen (z.B. aromatische Amine aus stark gebratenem/gegrilltem Fleisch, bestimmte Arzneistoffe). Der Phänotyp ist eine Einordnung, kein alleiniger Risikowert.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz:

[103] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

Phase 3 · Transport und Ausscheidung	Transport, Export und Ausscheidungswege für Metabolite.

Dieser Phase ist derzeit kein validierter Kontext zugeordnet. Die weitere Variantenrecherche bleibt offen.

3.10 Genetische Kontext-Marker (Wellness & Nutrigenomik)

Auswertbarkeit: ausgewertete Kontexttreffer: 80 · Kontexte ohne Richtung: 23 · unsicher aufgerufene Marker: 2
Ausgewertete Marker: 135
Ohne Richtung / fehlend: 0

So sind die SNP-Tabellen zu lesen

rs-Nummer (rsID): eine eindeutige Kennung für eine bestimmte Stelle im Erbgut aus der dbSNP-Referenzdatenbank (z. B. rs7946). Sie benennt genau die untersuchte Position.

Genotyp: die beiden Basen an dieser Position, je eine pro Chromosomensatz (z. B. CC, CT, TT). Die Basen sind A, C, G und T.

Risikoallel: die Basenvariante, die in Studien mit einem erhöhten Risiko oder Risikokontext verknüpft ist.

Schutzallel: die Basenvariante, die mit einem verringerten Risiko verknüpft ist (günstige Richtung).

Effektallel: die Basenvariante eines Funktions- oder Assoziationsvergleichs. Sie kann Aktivität, Sekretion oder ein untersuchtes Merkmal beeinflussen, ohne ein Krankheitsrisiko- oder Schutzallel zu sein. Die funktionelle Einordnung nennt den passenden Genotyp, die Evidenz und ihre Grenzen.

Ob die genannte Variante getragen wird, ergibt sich aus dem Vergleich von Allel und beobachtetem Genotyp: erscheint die Base im Genotyp, wird sie getragen (einfach z. B. bei CT, doppelt bei TT).

Einordnung

Kurzurteil: Assoziative genetische Kontext-Marker (Nutrigenomik/Wellness). Sie sind KEINE Krankheitsdiagnosen, keine Risikovorhersagen und keine Therapieempfehlungen, nur populationsbezogene Assoziationen mit begrenzter, teils schwacher Aussagekraft.

Lesart: Ein Treffer beschreibt lediglich das beobachtete Allel/den Genotyp und den assoziierten Kontext · ohne klinischen Anspruch.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Diese Marker sind assoziative Forschungs-/Kontext-Marker mit begrenzter individueller Aussagekraft.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose
- kein Ausschluss einer Erkrankung
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Diese Befunde ersetzen keine klinische Diagnostik und dürfen nicht als Diagnose oder Ausschluss verwendet werden.

Therapie-Grenze: Aus diesen Befunden darf keine Therapie-, Supplement- oder Medikationsentscheidung abgeleitet werden.

Lebensstil-Grenze: Keine individuelle Diät-, Supplement- oder Lifestyleempfehlung aus diesen Markern.

Qualität der Evidenz

Angezeigte Befunde: 99

Kuriert: 99 · **Noch nicht abschließend geprüft:** 0 von 99

Evidenzstufen: Level A: 18 · Level B: 66 · Level C: 15

Alle angezeigten Befunde sind in der Wissensbasis als kuratiert markiert. Diagnostisch werden sie dadurch trotzdem nicht.

3.10.1 Fettlösliche Vitamine und Carotinoidstoffwechsel

Kontexte: 5 · ohne Richtung: 1

3.10.1.1 Gen APOA1

Apolipoprotein A-I: APOA1 kodiert das Hauptstrukturprotein der HDL-Partikel und aktiviert die Lecithin-Cholesterin-Acyltransferase im Rahmen des reversen Cholesterintransports. Als zentraler Bestandteil des HDL-Stoffwechsels vermittelt Apolipoprotein A-I den Rückstrom von Cholesterin aus peripheren Geweben zur Leber.

APOA1 Omega-3-/HDL-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Schutzallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs670	T	CC	34×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[51] [270] [301] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur, Genome-Kuratierung des Markerbereichs · verifiziert am 26.09.2026

3.10.1.2 Gen APOA5

Apolipoprotein A-V: Kodiert ein Apolipoprotein, das den Abbau triglyceridreicher Lipoproteine fördert, unter anderem durch Aktivierung der Lipoproteinlipase. Das Protein ist ein zentraler Regulator des Triglyceridstoffwechsels im Plasma und beeinflusst die Konzentration triglyceridreicher Partikel wie VLDL und Chylomikronen.

APOA5 stark erhöhte Triglyceride · Biomarker-Kontext

Bewertung: rs3135506 GG entspricht der Referenzgruppe des Studienvergleichs. Daraus folgt kein Schutzbefund.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3135506	C	GG	32×

Einordnung

Biologische Einordnung: Für die Referenzgruppe wird kein zusätzlicher Ergebnis-OR zugeordnet. Eine Erkrankung oder ein auffälliger Laborwert wird durch diesen Genotyp nicht ausgeschlossen.

Klinischer Kontext: Mit gemessenen Triglyceriden, Stoffwechselkontext und Medikamenten einordnen. Der Marker ersetzt kein Lipidlabor.

Grenzen:

- Begrenzter Extrem-Phänotyp und tschechische Studienpopulation, keine allgemeine Herz-Kreislauf-Prognose.
- Fallkontrollgruppen unterschieden sich unter anderem in Alter, Diabetes und BMI; der Tabellen-OR ist kein individuell adjustierter Risiko-Rechner.
- Keine eigene CC-Schätzung, da in der Kontrollgruppe keine CC-Träger beobachtet wurden.
- Andere Studien stützen einen Triglycerid-Kontext, belegen aber nicht denselben Extrem-HTG-OR.
- Nur sichere G/C-Genotypen sind für den Vergleich auswertbar; A- oder T-haltige Calls erhalten keine Richtung.
- Keine Therapie-, Diät- oder Supplemententscheidung allein aus dem Befund.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[371] · C · kuratiert

Tschechische Fall-Kontroll-Primärstudie, Tabelle 3; genomische Vorwärtszuordnung gegen NCBI geprüft · verifiziert am 27.09.2026

3.10.1.3 Gen BCO1

Beta-Carotin-Oxygenase 1: Kodiert ein Enzym, das Beta-Carotin und andere Provitamin-A-Carotinoide im Darm oxidativ zu Retinal (Vitamin-A-Vorstufe) spaltet. Die enzymatische Umwandlung pflanzlicher Carotinoide ist der zentrale Schritt, über den der Körper aus provitaminreicher Kost Vitamin A gewinnt.

BCO1 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs7501331	T	CT	35×
rs6564851	T	TT	30×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[110] [220] [229] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.1.4 Gen CYP4F2

Cytochrom P450 Familie 4 Unterfamilie F Mitglied 2: CYP4F2 kodiert ein Cytochrom-P450-Enzym, das unter anderem die omega-Hydroxylierung von Tocopherolen, Vitamin K1 und Arachidonsäuremetaboliten katalysiert. Experimentelle Arbeiten stützen die Beteiligung von CYP4F2 an der omega-Hydroxylierung von Tocopherolen und K1; die beobachteten Varianteneffekte sind substrat- und studienspezifisch. Humanstudien berichten kontextabhängige alpha-Tocopherol-Assoziationen, keine verlässliche individuelle Vitaminspiegelvorhersage.

CYP4F2 Vitamin-E/Vitamin-K-Stoffwechselkontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2108622	T	CC	30×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[15] [22] [238] [245] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.1.5 Gen APOA5-Cluster

Apolipoprotein A-V: Kodiert ein Apolipoprotein, das den Abbau triglyceridreicher Lipoproteine fördert, unter anderem durch Aktivierung der Lipoproteinlipase. Das Protein ist ein zentraler Regulator des Triglyceridstoffwechsels im Plasma und beeinflusst die Konzentration triglyceridreicher Partikel wie VLDL und Chylomikronen.

APOA5-Cluster APOA5 · Triglyzerid/HDL-Cluster-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs964184	G	CC	28×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[278] [380] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.2 Verdauung, Laktase und Nahrungsmittelverträglichkeit

Kontexte: 5 · ohne Richtung: 1

3.10.2.1 Gen LCT/MCM6

Minichromosome Maintenance Complex Component 6: MCM6 liegt im regulatorischen Umfeld der Laktasepersistenz-Marker. Der Kontext betrifft regulatorische Varianten, die mit LCT-Expression und Laktasepersistenz zusammenhängen. Im Bericht wird MCM6 im LCT/Laktase-Kontext geführt.

LCT/MCM6 Laktase-Persistenz/Nichtpersistenz-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: LCT/MCM6: Persistenz- und Nichtpersistenzallele werden pro Marker auf dem GRCh38-Forward-Strang ausgewiesen.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4988235	A	AA	19×

SNP-Bedeutung:

rs4988235 (MCM6/LCT regulatorischer Kontext): Das A-Allel von rs4988235 liegt auf dem GRCh38-Vorwärtsstrang und entspricht dem als -13910T beschriebenen Enhancer-Allel. In untersuchten Populationen ist es mit Laktasepersistenz assoziiert, während G/G mit Nichtpersistenz assoziiert ist. Weitere Persistenzvarianten, Alter und sekundäre Ursachen werden damit nicht erfasst.

3.10.2.2 Gen MCM6

Minichromosome Maintenance Complex Component 6: MCM6 liegt im regulatorischen Umfeld der Laktasepersistenz-Marker. Der Kontext betrifft regulatorische Varianten, die mit LCT-Expression und Laktasepersistenz zusammenhängen. Im Bericht wird MCM6 im LCT/Laktase-Kontext geführt.

MCM6 LCT/MCM6 · Laktase-Persistenz/Nichtpersistenz-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: LCT/MCM6: Persistenz- und Nichtpersistenzallele werden pro Marker auf dem GRCh38-Forward-Strang ausgewiesen.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs182549	C (Risiko)	TT	38×
rs41380347	C (Schutz)	AA	17×

SNP-Bedeutung:

rs182549 (MCM6/LCT regulatorischer Kontext): Das C-Allel (rs182549, -22018 im MCM6-Enhancer, in starkem Kopplungsungleichgewicht mit rs4988235) markiert den laktase-nichtpersistenten Haplotyp; T-Träger sind eher laktasepersistent.

rs41380347 (MCM6 (LCT-Enhancer)): Das C-Allel auf dem GRCh38-Vorwärtsstrang entspricht dem historischen -13915*G-Persistenzallel. Die Zuordnung ist populationsabhängig und misst keine persönliche Laktaseaktivität; aus fehlendem C folgt kein vollständiger Persistenzausschluss.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs4988235-A und rs41380347-C sind Laktasepersistenzallele; rs182549-C markiert im europäischen Kontext Laktasenichtpersistenz. Die Markertabelle kennzeichnet die jeweilige Richtung getrennt.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer Kontext; ein Laktose-Toleranztest ist maßgeblich, nicht dieser Marker.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Risikokontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz:

[184] [228] [268] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 12.08.2026

3.10.2.3 Gen CUBN

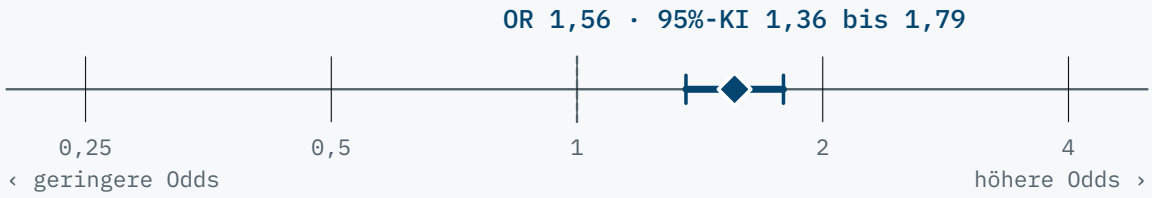
Cubilin: Kodiert Cubilin, einen membranständigen Rezeptor, der im Dünndarm den Vitamin-B12-Intrinsic-Factor-Komplex und in der Niere Proteine wie Albumin zur Rückresorption bindet. Cubilin ist zentral für die Aufnahme von Vitamin B12 aus dem Darm sowie für die renale Rückgewinnung filtrierter Proteine. Der Bericht ordnet rs1801222 als genotypspezifischen Studienvergleich für Vitamin-B12-Mangel unter Metformin ein. Eine Medikamenteneinnahme oder ein Mangel wird aus dem Genotyp nicht festgestellt.

CUBN B12-Mangel unter Metformin · Forschungskontext

Bewertung: CUBN rs1801222 AG ist im untersuchten Metformin-Kontext mit höherer Odds für Vitamin-B12-Mangel als GG assoziiert.

Literatur-OR: OR 1,56 (95%-KI 1,36 bis 1,79) · Odds-Änderung +56 %
Phänotyp: Metformin-induzierter Vitamin-B12-Mangel
Modell: rs1801222 AG gegenüber GG, additives Modell
Allelvergleich: A vs G
Genotypbasis: rs1801222 A-Allel, AG gegenüber GG
Population: UK-Biobank-Entdeckung: 487 Fälle und 6.686 metformin-tolerante Kontrollen, überwiegend europäische Abstammung
Evidenzstatus: UK-Biobank-GWAS; Assoziationsrichtung in unabhängigen Kohorten untersucht
Übertragbarkeit: Gilt für den Metformin-Expositionskontext, nicht für einen allgemeinen Vitamin-B12-Status

Ergebnis-OR: OR 1,56 (95%-KI 1,36 bis 1,79) Studienwert für die passende Genotypgruppe; keine persönlichen Odds.



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1801222	A	AG	37×

SNP-Bedeutung:

rs1801222 (CUBN (Cubilin)): CUBN rs1801222 wird hier ausschließlich im A/G-Studienvergleich für Vitamin-B12-Mangel unter Metformin eingeordnet: AG und AA gegenüber GG. Der funktionelle Rezeptormechanismus ist nicht abschließend geklärt; ein aktueller B12-Wert oder eine Nierenerkrankung wird damit nicht bestimmt.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die UK-Biobank-Analyse berichtete für AG gegenüber GG eine OR von 1,56 (95%-KI 1,36 bis 1,79). Diese Zuordnung setzt den Metformin-Expositionskontext voraus. Der Genotyp allein belegt weder eine Einnahme noch einen vorhandenen B12-Mangel.

Klinischer Kontext: Mit Medikamentenanamnese, Einnahmedauer und B12-Laborwerten einordnen. Die Metformin-Einnahme wird aus den genetischen Eingaben nicht bestimmt.

Grenzen:

- Der OR beschreibt einen Studienvergleich, keine individuelle Wahrscheinlichkeit.
- Kein allgemeiner B12-Status und keine Therapie- oder Supplemententscheidung aus dem Genotyp.
- Die Replikationskohorten verwenden andere Effektwerte; der hier gezeigte OR stammt aus der UK-Biobank-Entdeckung.
- Nur sichere A/G-Genotypen sind für diesen Vergleich auswertbar.

Zur Effektstärke: Das Odds Ratio (OR) vergleicht die Chancen in Studiengruppen; es ist kein absolutes Erkrankungsrisiko. Die Prozentangabe bezeichnet die Änderung der Odds gegenüber der Referenzgruppe, nicht das persönliche Risiko.

Quellen und Evidenz:

[19] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 27.09.2026

3.10.2.4 Gen FUT2 · rs601338

Fucosyltransferase 2: Kodiert eine Fucosyltransferase, die Blutgruppenantigene (H-Antigen) auf Schleimhäuten und in Körpersekreten bildet und so den Sekretor-Status bestimmt. Der FUT2-Sekretor-Status beeinflusst die Fucosylierung von Schleimhautoberflächen und steht in Zusammenhang mit der Zusammensetzung der Darmflora sowie der Bindung bestimmter Mikroorganismen.

FUT2 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs601338	A	AA	32×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[155] [356] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.2.5 Gen TRPM6

Transient-Receptor-Potential-Kationenkanal, Unterfamilie M, Mitglied 6: Kodiert einen Magnesium-permeablen Ionenkanal mit angehängter Kinasedomäne, der die transepitheliale Magnesium-Aufnahme in Darm und Niere vermittelt. TRPM6 ist zentral für die Magnesium-Homöostase des Körpers; Funktionsverlust ist mit gestörtem Magnesiumhaushalt assoziiert.

TRPM6 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2274924	C	TT	40×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[159] [168] [332] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.2.6 Gen TCN1

Transcobalamin 1 (Haptocorrin): TCN1 kodiert Haptocorrin, ein bindendes Transportprotein, das Vitamin B12 (Cobalamin) im Speichel und Magen bindet und es vor dem sauren Magenmilieu schützt. Das Protein ist Teil des mehrstufigen Systems der Cobalamin-Aufnahme und -Verteilung und beeinflusst die im Blut zirkulierenden B12-Bindungskapazitäten.

TCN1 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs526934	G	AA	29×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[155] [399] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.3 Alkoholmetabolismus und Acetaldehydabbau

Kontexte: 2

3.10.3.1 Gen ADH1B

Alkoholdehydrogenase 1B: ADH1B kodiert eine Untereinheit der Alkoholdehydrogenase der Klasse I, die Ethanol zu Acetaldehyd oxidiert und damit den ersten, geschwindigkeitsbestimmenden Schritt des Alkoholabbaus in der Leber katalysiert. ADH1B wirkt im Alkoholstoffwechsel mit der Aldehyddehydrogenase zusammen; Varianten verändern die Umsatzgeschwindigkeit und damit die Ethanol- und Acetaldehydverarbeitung.

ADH1B Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1229984	T	CC	23×
rs2066702	A	GG	30×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[33] [222] [386] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.3.2 Gen ADH1C

Alkoholdehydrogenase 1C (Klasse I, Gamma-Untereinheit): ADH1C kodiert eine Untereinheit der Alkoholdehydrogenase, die im ersten Schritt des Alkoholabbaus Ethanol zu Acetaldehyd oxidiert. Varianten in ADH1C verändern die Abbaugeschwindigkeit von Ethanol und beeinflussen damit den zeitlichen Verlauf der Anflutung von Acetaldehyd im Stoffwechsel.

ADH1C Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs283413	A	CC	31×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[242] [378] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.4 Reproduktion und hormonabhängiger Stoffwechsel

Kontexte: 2

3.10.4.1 Gen CYP1B1

Cytochrom P450 Familie 1 Unterfamilie B Mitglied 1 (CYP1B1): CYP1B1 ist ein Enzym der Cytochrom-P450-Familie, das Östrogene sowie zahlreiche Xenobiotika und polyzyklische aromatische Kohlenwasserstoffe oxidativ verstoffwechselt. Über die Hydroxylierung von Östradiol und die Aktivierung von Fremdstoffen beeinflusst CYP1B1 den Hormonstoffwechsel und die Bildung reaktiver Metaboliten im Gewebe. Im Bericht steht CYP1B1 im Kontext des Östrogen- und Xenobiotika-Metabolismus (Marker rs1056836).

CYP1B1 Östrogen-/Xenobiotika-Metabolismus-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: CYP1B1/Östrogen- und Xenobiotika-Metabolismus-Kontext: kuratierten Marker-Scope erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1056836	C	GC	32×

SNP-Bedeutung:

rs1056836 (CYP1B1): Das C/G-Allel (rs1056836, CYP1B1 Leu432Val) verändert die katalytische Aktivität der Estrogen-4-Hydroxylase; das Val-Allel geht mit erhöhter Bildung von 4-Hydroxy-Estrogen-Metaboliten einher und ist mit hormon-/xenobiotika-assoziierten Endpunkten verknüpft.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1056836 (Leu432Val) wird als Scope-Marker für CYP1B1-abhängigen Phase-I-Metabolismus (u. a. Östrogen-/Fremdstoff-Hydroxylierung) geführt. Genome leitet daraus keine Funktions-, Hormon- oder Krebsrisiko-Aussage ab.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer Kontext interpretieren; keine Aussage zu Hormon- oder Krebsrisiko oder Therapie ohne Klinik.

Grenzen:

- Keine Diagnose und kein klinischer Risikowert aus diesem Marker.
- Effekt-/Risikoallel ist Forward-Strang-orientiert vor klinischer Nutzung zu prüfen.
- SNP-Array-/WGS-Befunde sollten bei klinischer Relevanz validiert werden.

Quellen und Evidenz:

[304] [407] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.4.2 Gen PEMT

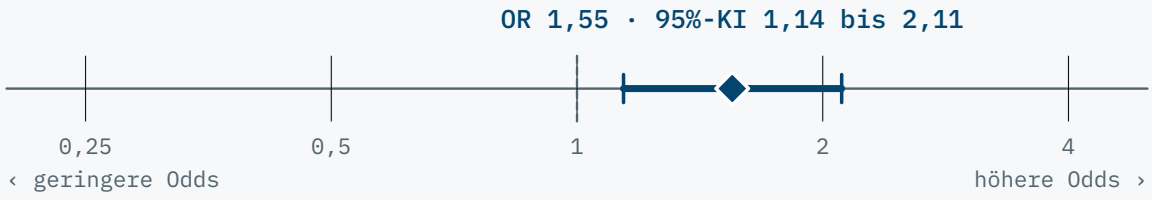
Phosphatidylethanolamin-N-Methyltransferase: PEMT kodiert ein leberständiges Enzym, das Phosphatidylethanolamin durch schrittweise Methylierung in Phosphatidylcholin umwandelt und so einen endogenen Weg der Cholin- und Phospholipidsynthese bereitstellt. Der PEMT-Weg ist in Membranaufbau, Lipoprotein-Sekretion und den Cholin-Bedarf des Leberstoffwechsels eingebunden. Im Bericht erscheint PEMT als Kontextregion für Varianten, die in Studien mit Cholin-Bedarf und Merkmalen des Leber- und Lipidstoffwechsels in Verbindung gebracht wurden.

PEMT Kontext · Forschungskontext

Bewertung: PEMT rs7946 wird als begrenzter NAFLD-Studienkontext eingeordnet; der publizierte Allelvergleich entspricht T gegenüber C auf dem Forward-Strang.

Literatur-OR: OR (pro Allel) 1,55 (95%-KI 1,14 bis 2,11) · Odds-Änderung +55 %
Phänotyp: Nichtalkoholische Fettlebererkrankung (NAFLD)
Modell: rs7946 A-Allel der Publikation, als T auf dem Forward-Strang, Allelmodell
Allelvergleich: T vs C
Genotypbasis: rs7946 T-Forward-Allel gegenüber C, entspricht A-Allel der Publikation
Population: Metaanalyse: 792 NAFLD-Fälle und 2.722 Kontrollen; Effekt stärker in ostasiatischen Teilgruppen
Evidenzstatus: Metaanalyse
Übertragbarkeit: Nicht auf nichtasiatische Populationen übertragen; kein individueller NAFLD-Risikowert

Ergebnis-OR: OR (pro Allel) 1,55 (95%-KI 1,14 bis 2,11) Pro-Allel-Studienwert; nicht auf einen individuellen Genotyp oder persönliche Odds hochgerechnet.



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs7946	T	TT	39×

SNP-Bedeutung:

rs7946 (PEMT V175M): Das Forward-Strang-T-Allel (rs7946, V175M) ist in Meta-Analysen mit einem erhöhten Risiko für nicht-alkoholische Fettleber (NAFLD), einschließlich lean-NAFLD, assoziiert. Eine direkt gemessene Verringerung der Enzymaktivität für V175M ist nicht belegt. Der östrogen-/menopausenabhängige Cholinbedarf ist mit der davon verschiedenen Promotorvariante rs12325817 verknüpft, nicht mit rs7946.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Metaanalyse mit 792 Fällen und 2.722 Kontrollen berichtete OR 1,55 (95%-KI 1,14 bis 2,11) für das publizierte A-Allel, genomisch Forward-T. Das ist ein Allelmodell, kein eigener OR für CT oder TT. Die Untergruppen unterschieden sich nach Abstammung; daraus folgt keine individuelle Fettleberprognose.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer/assoziativer Kontext interpretieren; keine klinische Aussage ohne Labor/Klinik.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Zur Effektstärke: Das Odds Ratio (OR) vergleicht die Chancen in Studiengruppen; es ist kein absolutes Erkrankungsrisiko. Die Prozentangabe bezeichnet die Änderung der Odds gegenüber der Referenzgruppe, nicht das persönliche Risiko.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> [20] [122] [345] · B · kuratiert
>
> Kuratiert: rs7946/PEMT-NAFLD-Metaanalyse (Tan 2016) und NAFLD bei Normalgewicht (Bale 2019) · verifiziert am 27.09.2026
>
> Literatureffekt [345]

3.10.5 Herz-Kreislauf und Lipidstoffwechsel

Kontexte: 9 · ohne Richtung: 4

3.10.5.1 Gen LPA

Apolipoprotein(a): LPA kodiert Apolipoprotein(a), einen Bestandteil von Lipoprotein(a). Der Kontext steht mit Lp(a)-Konzentrationen und kardiovaskulären Risikokonstellationen im Zusammenhang.

LPA rs10455872 · Lipoprotein(a)-Risikokontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Genotyp erfasst. Für diese Konstellation wird kein Krankheits- oder Assoziationsbefund zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs10455872	G	AA	35×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Klinischer Kontext: Der Genotyp misst keine persönliche Abbaugeschwindigkeit oder Erkrankung.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[60] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 08.05.2026

3.10.5.2 Gen APOB

Apolipoprotein B: Das APOB-Gen kodiert Apolipoprotein B, das zentrale Strukturprotein von LDL- und weiteren atherogenen Lipoproteinpartikeln, das deren Bildung und die Bindung an den LDL-Rezeptor vermittelt. Apolipoprotein B ist maßgeblich am Transport von Cholesterin und Triglyzeriden im Blut beteiligt; Varianten können die LDL-Cholesterin-Konzentration und die Partikelzahl beeinflussen. Im Bericht steht das Gen im Kontext von LDL-Cholesterin-, ApoB- und atherosklerotischem kardiovaskulärem Risiko (ASCVD).

APOB LDL-/ApoB-Biomarkerkontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: APOB-Kontext: Mindestens ein Allel liegt vor, das in Studien mit moderat höherem LDL-Cholesterin und Apolipoprotein B einherging.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs693	A	GA	29×
rs1367117	A	GG	23×

SNP-Bedeutung:

rs693 (APOB rs693): APOB rs693 ist eine synonyme Variante: Das T-Allel auf dem APOB-Transkriptstrang entspricht A auf dem GRCh38-Vorwärtsstrang. In einer dänischen Bevölkerungsstudie hatten T/T-Träger gegenüber C/C moderat höhere LDL-Cholesterin- und ApoB-Werte. Für ischämische Herz- oder Hirnerkrankung und Gesamtmortalität fand diese Studie keine Assoziation; der Einzelmarker erlaubt keine persönliche ASCVD-Prognose.

rs1367117 (APOB rs1367117): Das GRCh38-Forward-A-Allel von APOB rs1367117 kodiert Thr98Ile im aktuellen Referenztranskript (historisch Thr71Ile). In einer mexikanischen Dyslipidämie-Stichprobe war A gegenüber G mit höherem ApoB und LDL-Cholesterin assoziiert; es ist mit anderen Varianten gekoppelt. Weder ein eigener Funktionsmechanismus noch ein persönliches ASCVD-Risiko ist damit belegt.

Einordnung

Biologische Einordnung: Jedes Studienallel ist mit Primärquelle, Vergleichsallel und Population in der Quellenkarte belegt. Häufige Varianten verschieben das Risiko oder den Messwert nur gering und erlauben keine individuelle Vorhersage.

Klinischer Kontext: Bei klinischer Fragestellung sind validierte Labordiagnostik und ärztliche Einordnung maßgeblich; diese Markerkarte erlaubt keine individuelle Risikoeinschätzung.

Grenzen:

- Die Marker sind häufige Lipid-/GWAS-Scope-Marker und ersetzen keine LDL-C/ApoB-Labordiagnostik.
- Kein Nachweis und kein Ausschluss einer familiären Hypercholesterinämie.
- APOB rs693 war in einer dänischen Bevölkerungsstudie mit Lipidwerten, aber nicht mit ischämischer Herz- oder Hirnerkrankung oder Gesamtmortalität assoziiert.
- Absolute ASCVD-Risiken hängen stark von Laborwerten, Alter, Blutdruck, Diabetes, Rauchen, Lp(a), Familienanamnese und Therapie ab.
- SNP-Array-Genotypen können Strand-/Plattformgrenzen haben; klinisch relevante Varianten sollten validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz:

[27] [150] [354] [381] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur zur Lipidgenetik und GWAS · verifiziert am 28.09.2026

3.10.5.3 Gen LDLR

LDL-Rezeptor: LDLR kodiert den LDL-Rezeptor. Er entfernt LDL-Cholesterin aus dem Blut. Der Kontext gehört zum LDL-Stoffwechsel und zu kardiovaskulären Risikokonstellationen. Im Bericht wird LDLR im Lipidkontext geführt.

LDLR LDLR/PCSK9/SORT1 · LDL-/Koronarkontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: LDL-Kontext: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Ob es mit niedrigerem oder höherem LDL-Cholesterin einhergeht, steht je Marker in der Tabelle.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs6511720	T	GT	35×

SNP-Bedeutung:

rs6511720 (LDLR): Das seltenere T-Allel von LDLR rs6511720 auf dem GRCh38-Vorwärtsstrang war in populationsbezogenen Analysen mit niedrigerem LDL-Cholesterin und geringerem Koronarrisiko assoziiert. In Huh7-Reportertests erhöhte T gegenüber G die LDLR-Promotoraktivität um 29 %. Daraus folgt weder eine gemessene individuelle LDLR-Expression noch ein persönlicher Risikowert.

3.10.5.4 Gen PCSK9

Proproteinkonvertase Subtilisin/Kexin Typ 9: PCSK9 reguliert die Verfügbarkeit von LDL-Rezeptoren. Varianten können den LDL-Cholesterin-Stoffwechsel beeinflussen. Im Bericht wird PCSK9 im Lipidkontext geführt.

PCSK9 LDLR/PCSK9/SORT1 · LDL-/Koronarkontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: LDL-Kontext: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Ob es mit niedrigerem oder höherem LDL-Cholesterin einhergeht, steht je Marker in der Tabelle.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs11591147	T	GG	37×

SNP-Bedeutung:

rs11591147 (PCSK9): Das GRCh38-Forward-T-Allel von rs11591147 kodiert PCSK9 R46L. In der ARIC-Kohorte war es bei Menschen europäischer Herkunft gegenüber dem häufigen G-Allel mit niedrigerem LDL-Cholesterin und selteneren koronaren Ereignissen assoziiert. Die Kohortenassoziation ist keine persönliche LDL-Messung oder KHK-Prognose.

3.10.5.5 Gen SORT1/1p13

Sortilin 1: SORT1 kodiert Sortilin. Das Protein ist an intrazellulärem Proteintransport beteiligt. Der Kontext steht mit LDL-Stoffwechsel und kardiometabolischen Assoziationen im Zusammenhang. Im Bericht wird SORT1 im Lipidkontext geführt.

SORT1/1p13 LDLR/PCSK9/SORT1 · LDL-/Koronarkontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: LDL-Kontext: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Ob es mit niedrigerem oder höherem LDL-Cholesterin einhergeht, steht je Marker in der Tabelle.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs599839	A	GA	23×
rs646776	C	CT	25×

SNP-Bedeutung:

rs599839 (1p13.3 (PSRC1/CELSR2/SORT1)): Der Marker rs599839 liegt in der 1p13.3-Region bei PSRC1/CELSR2/SORT1. Das A-Allel auf dem GRCh38-Vorwärtsstrang war in untersuchten Erwachsenenkohorten mit höherem Gesamt- und LDL-Cholesterin sowie koronarem Risiko assoziiert. Eine eigenständige Wirkung dieses Markers auf SORT1-Expression oder VLDL-Clearance ist damit nicht belegt; daraus folgt kein persönlicher Risikowert.

rs646776 (SORT1): Das seltenere C-Allel von rs646776 im 1p13.3-Locus bei CELSR2/PSRC1/SORT1 war gegenüber T in populationsbezogenen Analysen mit niedrigerem LDL-Cholesterin assoziiert. Die Region umfasst mehrere gekoppelte Varianten; rs646776 beweist keinen eigenständigen SORT1-Mechanismus und liefert keinen persönlichen LDL-Wert.

Einordnung

Biologische Einordnung: Jedes Studienallel ist mit Primärquelle, Vergleichsallel und Population in der Quellenkarte belegt. Häufige Varianten verschieben das Risiko oder den Messwert nur gering und erlauben keine individuelle Vorhersage.

Klinischer Kontext: Bei klinischer Fragestellung sind validierte Labordiagnostik und ärztliche Einordnung maßgeblich; diese Markerkarte erlaubt keine individuelle Risikoeinschätzung.

Grenzen:

- Markervorkommen bedeutet: Der Marker liegt im Datensatz vor und gehört zum kuratierten Auswertungsbereich. Markerbezogene Studienallele werden hier nicht zu einem persönlichen Risikogenotyp oder einem gemeinsamen Modulscore verrechnet.
- Häufige GWAS-Marker erklären nur einen kleinen Teil interindividueller LDL-/ASCVD-Varianz.
- Seltene monogene LDLR/APOB/PCSK9-Varianten werden durch diese SNP-Scope-Karte nicht ausgeschlossen.
- Keine Diagnose, kein Therapieentscheid und kein Ersatz für Labor-/Familienanamnese-basierte Risikostratifizierung.

Quellen und Evidenz:

[65] [107] [190] [259] [305] [354] [381] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur zur Lipidgenetik, GWAS und Funktion · verifiziert am 28.09.2026

3.10.5.6 Gen LIPC

Hepatische Lipase (hepatic triglyceride lipase): LIPC kodiert die hepatische Lipase, ein leberständiges Enzym, das Triglyceride und Phospholipide in zirkulierenden Lipoproteinen hydrolysiert und so den Lipoprotein-Umbau steuert. Die hepatische Lipase beeinflusst maßgeblich den Stoffwechsel von HDL- und LDL-Partikeln und ist damit in die systemische Lipidhomöostase eingebunden.

LIPC Kontext · Forschungskontext

Bewertung: rs1800588: unsicherer Aufruf (zu geringe Tiefe oder Konfidenz), daher keine Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800588	T	CT	27×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der passende Genotyp wurde wegen unzureichender Tiefe oder explizit unsicherer Konfidenz nicht als belastbarer Befund übernommen.

Klinischer Kontext: Bei klinischer Relevanz sollte eine geeignete validierte Bestimmung wiederholt oder bestätigt werden.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[41] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.5.7 Kontext FADS

FADS MYRF/FADS1-Locus
FADS-Locus · Fettsäurekontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs174537	T	GT	32×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[315] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.5.8 Gen ABCG8

ATP-binding cassette sub-family G member 8 (Sterolin-2): ABCG8 bildet zusammen mit ABCG5 einen ATP-abhängigen Sterol-Transporter, der pflanzliche Sterole und überschüssiges Cholesterin aus Enterozyten und Hepatozyten zurück ins Darmlumen bzw. in die Galle ausschleust. Das Transporterpaar ABCG5/ABCG8 begrenzt die intestinale Aufnahme von Nahrungssterolen und fördert die biliäre Sterolausscheidung und ist damit ein zentraler Regulator der Ganzkörper-Sterolhomöostase.

ABCG8 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: rs4148211: unsicherer Aufruf (zu geringe Tiefe oder Konfidenz), daher keine Richtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4148211	A	AG	26×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der passende Genotyp wurde wegen unzureichender Tiefe oder explizit unsicherer Konfidenz nicht als belastbarer Befund übernommen.

Klinischer Kontext: Bei klinischer Relevanz sollte eine geeignete validierte Bestimmung wiederholt oder bestätigt werden.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[1] [91] [224] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.5.9 Gen GALNT2

Polypeptide N-Acetylgalactosaminyltransferase 2: GALNT2 überträgt N-Acetylgalactosamin auf Serin- und Threoninreste von Proteinen und initiiert damit die O-Glykosylierung (mucinartige O-GalNAc-Glykosylierung) zahlreicher Zielproteine. Über die O-Glykosylierung von Faktoren des Lipidstoffwechsels, etwa Apolipoprotein C-III, ist GALNT2 in die Regulation von Plasmalipiden, insbesondere HDL-Cholesterin und Triglyzeriden, eingebunden. Im Kontextmodul verweist GALNT2 auf eine genetische Konstellation, die mit der Regulation von Blutfettwerten assoziiert wird.

GALNT2 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Marker-Scope erfasst; keine individuelle Risikorichtung abgeleitet.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4846914	G	GA	36×

SNP-Bedeutung:

rs4846914 (GALNT2): GALNT2-Variante, die in Lipid-GWAS untersucht wurde. Effektgröße und Richtung sind je nach Population und Geschlecht nicht einheitlich; kein individueller Lipid- oder Krankheitswert folgt.

Einordnung

Biologische Einordnung: In einer kleinen Fall-Kontroll-Studie war rs4846914-G/G im rezessiven Modell gegenüber A/G und A/A mit Fredrickson-HLP Typ IV (adjustierte OR 3,29; 95%-KI 1,36 bis 7,96), Typ V (2,98; 1,53 bis 5,82) und allen untersuchten hypertriglyzeridämischen HLP-Typen (2,43; 1,36 bis 4,33) assoziiert. Die Ergebnisse sind auf diese HLP-Fallgruppen begrenzt und keine individuelle Lipidprognose.

Klinischer Kontext: Nur im klinischen/biochemischen Kontext interpretieren; Labor/Klinik maßgeblich.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[157] [225] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.5.10 Kontext MVK/MMAB

MVK/MMAB MVK/MMAB-Locus · HDL-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: rs2338104: HDL-Assoziation eines Markers in der MVK/MMAB-Region.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2338104	G	GG	33×

SNP-Bedeutung:

rs2338104 (MVK/MMAB-Region rs2338104): Marker in der MVK/MMAB-Region, die in einer genomweiten Studie mit HDL-Cholesterin assoziiert war. Die Quelle bestimmt weder KCTD10 als ursächliches Gen noch eine individuelle Allelwirkung.

Einordnung

Biologische Einordnung: In der Northern-Finland-Birth-Cohort-1966-Replikation war das GRCh38-Forward-G-Allel bei 4.526 Personen mit einem kleinen höheren HDL-C-Wert assoziiert (β +0,02 mmol/L; SE 0,007; $p=5{,}9\times10^{-4}$). Das Ergebnis ist ein populationsbezogener Biomarkerbefund. Es belegt weder KCTD10 als ursächliches Gen noch ein individuelles Risiko oder eine klinische Wirkung.

Klinischer Kontext: Lipidwerte werden durch Messung und klinischen Kontext beurteilt. Dieser Locusmarker sagt keinen individuellen HDL-Wert voraus.

Grenzen:

- Der berichtete Effekt ist klein und betrifft HDL-C in einer finnischen Replikationskohorte; kein Erkrankungs-OR.
- Ein HDL-Laborwert und der klinische Kontext sind für individuelle Beurteilungen maßgeblich.

Quellen und Evidenz:

[302] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.5.11 Gen LPL

Lipoproteinlipase: LPL kodiert das geschwindigkeitsbestimmende Enzym, das Triglyzeride in Chylomikronen und VLDL hydrolysiert und so Fettsäuren für Gewebe freisetzt. Als zentrales Enzym des Triglyzerid-Katabolismus prägt LPL Nüchtern- und postprandiale TG- sowie HDL-Spiegel; die S447X-Verkürzung erhöht die enzymatische Effizienz.

LPL Triglyzerid/HDL-Kontext (S447X) · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs328	G	CC	22×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Die Aussage beruht auf einer einzelnen Studie mit 261 Teilnehmenden und geschlechtsabhängigen Triglyzeridbefunden.
- Keine individuelle Vorhersage von Lipidwerten oder Schutz vor Herz-Kreislauf-Erkrankungen.
- Laborwerte und klinischer Gesamtkontext sind maßgeblich.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[317] · B · kuratiert

Bevölkerungsstudie zu LPL S447X und zur Lipidantwort nüchtern und postprandial · verifiziert am 25.09.2026

3.10.6 Glukose, Insulin und Energie

Kontexte: 11

3.10.6.1 Gen TCF7L2

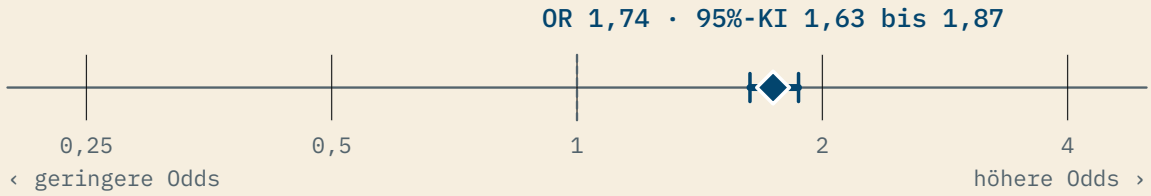
Transcription Factor 7 Like 2: TCF7L2 kodiert einen Transkriptionsfaktor im Wnt-Signalweg. Der Kontext steht mit Glukosestoffwechsel und Typ-2-Diabetes-Assoziationen in Verbindung. Im Bericht wird TCF7L2 im Stoffwechsel- und Diabetes-Risikokontext geführt.

TCF7L2 rs7903146 · Typ-2-Diabetes-Risikokontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: TCF7L2 rs7903146: erhöhter Typ-2-Diabetes-Risikokontext.

Literatur-OR: OR 1,74 (95%-KI 1,63 bis 1,87) · Odds-Änderung +74 % · rs7903146 TT gegenüber CC · Typ-2-Diabetes (Meta-Analyse, globale Populationen)

Ergebnis-OR: OR 1,74 (95%-KI 1,63 bis 1,87) Studienwert für die passende Genotypgruppe; keine persönlichen Odds.



Marker	Risikoallel	Genotyp	Tiefe
rs7903146	T	TT	26×

SNP-Bedeutung:

rs7903146 (TCF7L2): Das T-Allel in einem Intron von TCF7L2 beeinträchtigt über gestörte Wnt-Signalgebung die glukoseabhängige Insulinsekretion der Betazellen; es ist eine der stärksten häufigen genetischen Assoziationen mit erhöhtem Typ-2-Diabetes-Risiko.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Metaanalyse von Guan et al. (36 Studien aus 30 Publikationen) berichtet getrennte Vergleiche für CT gegenüber CC und TT gegenüber CC. Der Pro-Allel-Vergleich T gegenüber C hat OR 1,35 (95%-KI 1,31 bis 1,39); dieser wird nicht als genotypspezifisches OR oder persönliche Erkrankungswahrscheinlichkeit übernommen.

Klinischer Kontext: Einordnung zusammen mit BMI, Glukose/HbA1c, Familienanamnese, Lebensstil und weiteren Risikofaktoren.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Risikokontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Zur Effektstärke: Das Odds Ratio (OR) vergleicht die Chancen in Studiengruppen; es ist kein absolutes Erkrankungsrisiko. Die Prozentangabe bezeichnet die Änderung der Odds gegenüber der Referenzgruppe, nicht das persönliche Risiko.

Quellen und Evidenz:

[136] [143] · A · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 27.09.2026

Literatureffekt [143]

3.10.6.2 Gen LEPR

Leptin-Rezeptor: LEPR kodiert den Rezeptor für das Hormon Leptin, der nach Bindung Signalkaskaden zur Regulation von Appetit und Energiehaushalt auslöst. Der Leptin-Rezeptor vermittelt vor allem im Hypothalamus die Rückmeldung über Fettreserven und ist damit zentral für die Regulation von Nahrungsaufnahme und Körpergewicht. Im Bericht liefert LEPR Kontext zu genetischen Varianten, die in Studien mit Merkmalen des Energie- und Gewichtsstoffwechsels assoziiert wurden.

LEPR Q223R-Populationskontext · Forschungskontext

Bewertung: LEPR Q223 (rs1137101-A) war in einer pazifischen Inselkohorte mit Körpergewicht/BMI assoziiert; keine individuelle Adipositasprognose.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1137101	A	AG	36×

SNP-Bedeutung:

rs1137101 (LEPR Q223R): Das G-Allel (Q223R, Arg223) verändert eine Aminosäure in der Leptin-bindenden Domäne des Rezeptors und ist mit veränderter Leptin-Sensitivität sowie Adipositas-Assoziationen verknüpft; der funktionelle Netto-Effekt auf die Signalvermittlung bleibt uneinheitlich belegt.

Einordnung

Biologische Einordnung: LEPR Q223 (rs1137101-A) war in einer pazifischen Inselkohorte mit Körpergewicht/BMI assoziiert; keine individuelle Adipositasprognose.

Klinischer Kontext: Körpergewicht und Stoffwechselstatus werden klinisch gemessen; dieser Marker allein erlaubt weder Diagnose noch Diät- oder Therapieanweisung.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[115] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.6.3 Gen HNF1A-AS1

HNF1A antisense RNA 1: HNF1A-AS1 ist eine lange nicht-kodierende RNA, die dem Transkriptionsfaktor-Gen HNF1A gegenüberliegt und regulatorisch auf dessen Expression sowie benachbarte Genaktivität einwirken kann. Der genomische HNF1A-Locus ist zentral für die Differenzierung und Funktion von Leber- und Pankreaszellen und damit für die Regulation von Glukose- und Lipidstoffwechsel eingebunden.

HNF1A-AS1 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2650000	A	CC	37×
rs7305618	T	CC	32×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[191] [383] [404] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.6.4 Gen MC4R

Melanocortin-4-Rezeptor: MC4R kodiert einen G-Protein-gekoppelten Rezeptor im Hypothalamus, der über die Melanocortin-Signalkette an der zentralnervösen Regulation von Appetit und Energiehaushalt beteiligt ist. Der MC4R-Signalweg gehört zu den zentralen Mechanismen der Sättigungs- und Gewichtsregulation; seltene funktionsverändernde Varianten sind mit stark ausgeprägten Formen von Adipositas beschrieben. Im Bericht erscheint MC4R als Kontextregion für Varianten, die in Assoziationsstudien mit Körpergewicht und Body-Mass-Index in Verbindung gebracht wurden.

MC4R Kontext · Forschungskontext

Bewertung: MC4R-Kontext: kuratierten Marker-Scope erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2229616	T	CC	28×
rs10871777	G	AG	22×

SNP-Bedeutung:

rs2229616 (MC4R V103I): Diese MC4R-Missense-Variante (Val103Ile) betrifft den appetit- und energieregulierenden Melanocortin-4-Rezeptor; das seltenere Ile103 (hier T-Allel) ist mit leicht reduziertem Adipositas-Risiko/geringerer Gewichtszunahme assoziiert und gilt als eher protektive Rezeptorvariante.

rs10871777 (MC4R rs10871777): Das G-Allel (rs10871777, nahe MC4R) ist mit höherem BMI/Adipositas-Neigung assoziiert; MC4R vermittelt die zentrale Appetit- und Energieregulation. Der funktionelle Effekt der Variante selbst ist nicht gesichert (Assoziationsmarker der Region).

Einordnung

Biologische Einordnung: rs2229616-T (Val103Ile) war in den geprüften Populationen mit geringerem Adipositasrisiko assoziiert. Für rs10871777-G war das berichtete Signal in den zitierten Kohorten nicht statistisch signifikant (p=0,054); es wird deshalb nicht als Risikoallel geführt. Ein einzelner Marker erlaubt keine individuelle Adipositasprognose.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer/assoziativer Kontext interpretieren; keine klinische Aussage ohne Labor/Klinik.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[135] [160] [390] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.6.5 Gen HNF4A

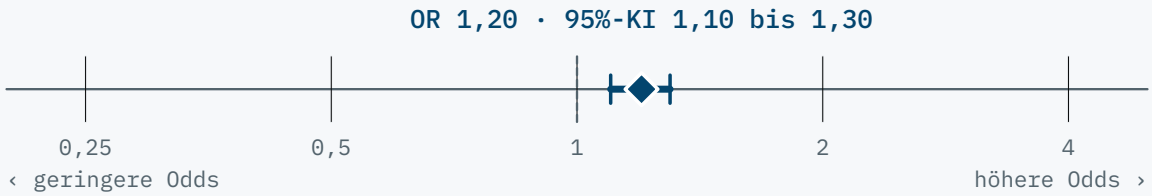
Hepatozyten-Kernfaktor 4-alpha: HNF4A kodiert einen nukleären Transkriptionsfaktor, der in Leber, Bauchspeicheldrüse, Darm und Niere die Expression zahlreicher Gene des Stoffwechsels und der Zelldifferenzierung steuert. Der Faktor ist zentral für die Funktion von Leberzellen und insulinproduzierenden Betazellen; seltene Funktionsverlust-Varianten sind mit einer monogenen Form des Diabetes (MODY) assoziiert.

HNF4A Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Literatur-OR: OR (pro Allel) 1,20 (95%-KI 1,10 bis 1,30) · Odds-Änderung +20 % · rs1800961 T130I, T(Ile)-Allel vs. C(Thr), additiv pro Allel · Meta-Analyse (überwiegend europäisch), 14.279 Typ-2-Diabetes-Fälle / 26.835 Kontrollen

Ergebnis-OR: Die beobachtete Gruppe ist die Studienreferenz und nicht die berichtete Vergleichsgruppe; das OR wird nicht übertragen.



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800961	T	CC	32×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[86] [263] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 27.09.2026

Literatureffekt [86]

3.10.6.6 Gen PPARG

PPAR-gamma (Peroxisom-Proliferator-aktivierter Rezeptor gamma): PPARG kodiert einen Kernrezeptor, der Fettzell-Differenzierung, Fettspeicherung und Insulinsensitivität steuert. Er ist das Ziel der Glitazon-Antidiabetika. PPARgamma reguliert die Adipogenese und die Verteilung von Lipiden; seine Aktivität beeinflusst, wie empfindlich Gewebe auf Insulin reagieren. Die Pro12Ala-Variante moduliert diese Aktivität geringfügig. Im Bericht wird PPARG im Kontext von Insulinsensitivität und der Diät-Interaktion mit Fettqualität geführt.

PPARG Pro12Ala-/Typ-2-Diabetes-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: PPARG Pro12Ala: populationsbezogene Assoziation mit Typ-2-Diabetes, kein individueller Schutzbefund.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1801282	C; G	CC	32×

rs1801282: C (Risiko-/Kontextassoziation); G (Funktionsvergleich)

SNP-Bedeutung:

rs1801282 (PPARG Pro12Ala (rs1801282)): Bei rs1801282 kodiert das häufigere C-Allel Pro12, das seltenere G-Allel Ala12. Die zitierte Studie untersuchte eine populationsbezogene Assoziation mit Typ-2-Diabetes; die individuelle Insulinsensitivität oder PPARgamma2-Aktivität wurde damit nicht bestimmt.

Einordnung

Biologische Einordnung: Altshuler et al. untersuchten über 3.000 Personen und fanden für das häufigere Pro12-Allel eine moderate Assoziation mit Typ-2-Diabetes (Odds Ratio 1,25). Das seltenere G/Ala12-Allel dient hier nur zur Markierung des Studienkontexts. Die Quelle misst weder die individuelle Insulinsensitivität noch einen Ernährungseffekt.

Klinischer Kontext: Die Assoziation ist keine individuelle Diabetesprognose. Nüchternglukose, HbA1c und klinische Faktoren müssen unabhängig vom Genotyp beurteilt werden; aus dieser Quelle folgt keine PUFA- oder Ernährungsempfehlung.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz:

[6] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.6.7 Gen KCNJ11

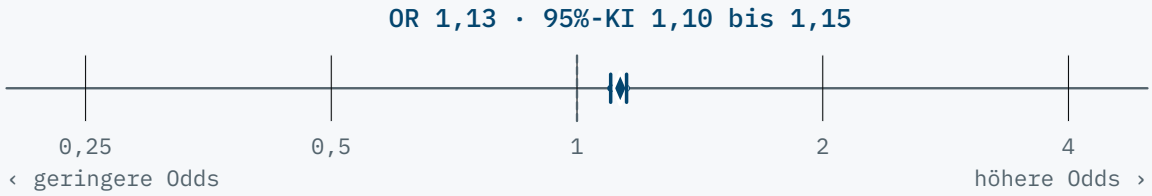
Kalium-einwärtsgleichrichtender Kanal, Unterfamilie J, Mitglied 11: KCNJ11 kodiert die Kir6.2-Untereinheit des ATP-sensitiven Kaliumkanals (K_ATP) in Pankreas-Beta-Zellen, der Membranpotenzial und glukoseabhängige Insulinfreisetzung koppelt. Steigt der Glukosespiegel, schließt der K_ATP-Kanal, die Zelle depolarisiert und Insulin wird freigesetzt. Varianten der Kir6.2-Pore verschieben diese Kopplung und modulieren so die Sekretionsschwelle. Im Bericht wird KCNJ11 im Kontext der Beta-Zell-Insulinsekretion und der glykämischen Regulation geführt.

KCNJ11 Insulinsekretion/K_ATP-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: T/Lys23-Allel: höhere K_ATP-Aktivität, gedämpfte Insulinsekretion.

Literatur-OR: OR (pro Allel) 1,13 (95%-KI 1,10 bis 1,15) · Odds-Änderung +13 %
Phänotyp: Typ-2-Diabetes
Modell: rs5219 E23K, pro Allel, Random-Effects-Metaanalyse
Allelvergleich: T vs C
Genotypbasis: rs5219 T-Allel gegenüber C, pro Allel
Population: 49 Studien: 64.403 Fälle und 122.945 Kontrollen; Effekt in Ostasiaten und Kaukasiern, nicht in allen Populationen
Evidenzstatus: Metaanalyse
Übertragbarkeit: Ethnizitätsabhängigkeit und Heterogenität beachten

Ergebnis-OR: OR (pro Allel) 1,13 (95%-KI 1,10 bis 1,15) Pro-Allel-Studienwert; nicht auf einen individuellen Genotyp oder persönliche Odds hochgerechnet.



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs5219	T	TC	37×

SNP-Bedeutung:

rs5219 (KCNJ11 rs5219 (E23K)): Das T-Allel (rs5219, E23K/Lys23) ist mit erhöhter K_ATP-Kanalaktivität assoziiert; es hebt die Schwelle der glukoseinduzierten Insulinsekretion an und ist in Metaanalysen mit leicht erhöhtem Typ-2-Diabetes-Risiko verknüpft (OR ~1,13 pro Allel).

Einordnung

Biologische Einordnung: Der beobachtete Genotyp beschreibt eine funktionelle Tendenz der glukoseabhängigen Insulinausschüttung in Beta-Zellen. Das T-Allel steht für erhöhte K_ATP-Kanalaktivität und tendenziell geringere Sekretion, ein genetischer Kontext, keine Diagnose.

Klinischer Kontext: Relevant im Zusammenhang mit Nüchternglukose, Insulinsekretion und Typ-2-Diabetes-Risiko; KCNJ11 ist zudem Angriffspunkt der Sulfonylharnstoffe. Maßgeblich bleiben Glukose-/HbA1c-Werte, nicht der Genotyp allein.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Zur Effektstärke: Das Odds Ratio (OR) vergleicht die Chancen in Studiengruppen; es ist kein absolutes Erkrankungsrisiko. Die Prozentangabe bezeichnet die Änderung der Odds gegenüber der Referenzgruppe, nicht das persönliche Risiko.

Quellen und Evidenz:

[129] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 27.09.2026

3.10.6.8 Gen GCKR

Glukokinase-Regulatorprotein: GCKR kodiert das Glukokinase-Regulatorprotein, das die hepatische Glukokinase kompetitiv hemmt und so die Glukoseaufnahme und -speicherung der Leber steuert. GCKR bindet Glukokinase fruktose-6-phosphat-abhängig und hält sie im Zellkern inaktiv. Varianten verändern diese Bindung und beeinflussen den Glukose- und Lipidstoffwechsel. Zusammenhänge mit Urathomöostase sind populationsgebundene Forschungsbefunde und keine direkte Aussage über den Serumharnsäurewert. Im Bericht wird GCKR im Kontext der hepatischen Glukose- und Lipidregulation geführt.

GCKR Glukose/Triglyzerid-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: T/Leu446-Allel: mit niedrigerer Nüchternglukose und höheren Triglyzeriden assoziiert. In einer taiwanischen Jugendkohorte war TT gegenüber CC mit Hyperurikämie assoziiert (Gesamtgruppe OR 1,82; Mädchen OR 2,29); adjustierte Serumharnsäurewerte waren nicht signifikant erhöht.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1260326	T	TC	26×

SNP-Bedeutung:

rs1260326 (GCKR rs1260326 (P446L)): Das T-Allel (rs1260326, P446L/Leu446) schwächt die inhibitorische Bindung an die Glukokinase und steigert die hepatische Glukoseaufnahme; in einer französischen Erwachsenen-Kohorte war es mit niedrigerer Nüchternglukose und höheren Triglyzeriden assoziiert. Eine taiwanische Jugendstudie berichtete für TT gegenüber CC adjustierte Hyperurikämie-Odds (OR 1,82 in der Gesamtgruppe; 2,29 bei Mädchen), aber keine signifikante Erhöhung der adjustierten Serumharnsäure in linearen Modellen. Das ist kein allgemeiner Harnsäureeffekt.

Einordnung

Biologische Einordnung: Der beobachtete Genotyp beschreibt eine funktionelle Tendenz der hepatischen Glukoseregulation. Das T-Allel ist in einer französischen Erwachsenen-Kohorte mit niedrigerer Nüchternglukose und höheren Triglyzeriden assoziiert. Eine separate Querschnittsstudie mit 968 taiwanischen Jugendlichen (473 Jungen, 495 Mädchen) berichtete für rs1260326 TT gegenüber CC in der Gesamtgruppe eine adjustierte Odds Ratio für Hyperurikämie von 1,82 (95%-KI 1,13 bis 2,92). In der Mädchen-Untergruppe lag sie bei 2,29 (95%-KI 1,11 bis 4,73); in der Jungen-Untergruppe war die Schätzung nicht signifikant (OR 1,57; 95%-KI 0,82 bis 2,98). Der Ergebnisteil hebt die Mädchenbefunde hervor; Tabelle 4 weist zusätzlich den signifikanten Gesamtgruppenwert aus. Davon zu unterscheiden sind die adjustierten linearen Modelle: Sie zeigten für die gemessene Serumharnsäure weder insgesamt noch in den Geschlechtsgruppen eine signifikante Erhöhung. Daraus folgt keine allgemeine Harnsäure-Richtung oder Individualprognose; es bleibt ein populationsgebundener genetischer Kontext, keine Diagnose.

Klinischer Kontext: Nüchternglukose und Triglyzeride sind Populationsassoziationen. In einer querschnittlichen taiwanischen Jugendkohorte lag die adjustierte Hyperurikämie-OR für TT gegenüber CC bei 1,82 in der Gesamtgruppe und 2,29 bei Mädchen; die Jungen-Untergruppe war nicht signifikant. Adjustierte lineare Modelle zeigten keine signifikant höhere gemessene Serumharnsäure. Laborwerte und Klinik sind maßgeblich.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Die Hyperurikämie-Analyse ist querschnittlich und auf taiwanische Jugendliche begrenzt; sie darf nicht auf Erwachsene oder andere Populationen übertragen werden.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz:

[161] [366] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 25.09.2026

3.10.6.9 Gen SLC30A8 · rs13266634

Zinktransporter 8 (ZnT8): SLC30A8 kodiert den Zinktransporter ZnT8, der Zink in die Insulin-Sekretionsgranula pankreatischer Beta-Zellen einschleust und für die Kristallisation und Speicherung von Insulin wichtig ist. ZnT8 verknüpft den Zink- mit dem Insulinstoffwechsel: die Zink-Beladung der Granula beeinflusst Insulinreifung und -sekretion. Die Variante W325R gehört zu den etablierten GWAS-Loci der Beta-Zell-Glukoseregulation. Im Bericht wird SLC30A8 im Kontext von Beta-Zell-Zink-stoffwechsel und Glukoseregulation geführt.

SLC30A8 ZnT8/Beta-Zell-Glukose-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: SLC30A8: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs13266634	C	CC	24×

SNP-Bedeutung:

rs13266634 (SLC30A8 rs13266634 (W325R)): Die zitierte ZnT8-Isoformstudie belegt weder ein individuelles Typ-2-Diabetes-Risiko noch eine Zink-Diabetes-Interaktion durch rs13266634. Eine konkrete Glukose- oder Zinkversorgung lässt sich daraus nicht ableiten.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs13266634 (Typ-2-Diabetes): C-Allel (ZnT8 Arg325) gegenüber T (Trp325): OR 1,12 (95%-KI 1,07 bis 1,16) über drei Studien.

Klinischer Kontext: Für diesen SNP folgt keine T2D-Risikozahl und keine Zinkempfehlung. Glukose, HbA1c und Zinkstatus sind direkt zu messen.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[47] [392] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.6.10 Gen ADIPOQ

Adiponektin (ADIPOQ): ADIPOQ kodiert Adiponektin, ein von Fettgewebe sezerniertes Hormon (Adipokin), das die Insulinsensitivität steigert, die hepatische Glukoseproduktion senkt und antiinflammatorisch/gefäßprotektiv wirkt. Zirkulierendes Adiponektin korreliert invers mit Insulinresistenz, viszeralem Fett und kardiometabolischem Risiko; genetische Varianten im ADIPOQ-Locus modulieren die Spiegel. Im Bericht wird ADIPOQ im Kontext von Adiponektin-Spiegeln und Insulinsensitivität geführt.

ADIPOQ Adiponektin/Insulinsensitivitäts-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: ADIPOQ: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Marker	Schutzallel	Genotyp	Tiefe
rs1501299	T	GT	31×

SNP-Bedeutung:

rs1501299 (ADIPOQ rs1501299 (+276G>T)): Die zitierte javanische Fall-Kontroll-Studie fand keinen statistisch signifikanten Effekt von rs1501299 auf Adiponektin oder Adipositas. Sie begründet keine individuelle Aussage zu Adiponektin oder Insulinsensitivität.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1501299 (Zirkulierendes Adiponektin und Blutfette): T-Träger gegenüber GG: Adiponektin SMD 0,21 (95%-KI 0,05 bis 0,36), HDL-C SMD 0,09, Triglyzeride SMD -0,06.

Klinischer Kontext: Adiponektin und Glukose-/Insulinwerte sind direkt zu messen. Aus rs1501299 allein folgt keine Aussage zur Insulinsensitivität.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[11] [340] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.6.11 Gen SLC2A2

SLC2A2 (Solute Carrier Family 2 Member 2, kodiert den Glukosetransporter GLUT2): Kodiert GLUT2, einen Glukosetransporter mit niedriger Affinität und hoher Kapazität in Beta-Zellen, Leber, Niere und Hypothalamus. GLUT2 ermöglicht den bidirektionalen Glukosefluss entlang des Konzentrationsgradienten und dient als zentraler Glukosesensor, der Insulinsekretion und zentrale Nahrungsregulation an den Blutzucker koppelt. Im Bericht als Kontextmarker für berichtete Zuckeraufnahme in den untersuchten Populationen geführt, nicht als Krankheits-Risikomarker.

SLC2A2 SLC2A2 (GLUT2) rs5400, berichtete Zuckeraufnahme · Biomarker-Kontext

Bewertung: SLC2A2/GLUT2 rs5400 A (Ile110): in zwei untersuchten Populationen mit höherer berichteter Zuckeraufnahme assoziiert.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs5400	A	GA	23×

SNP-Bedeutung:

rs5400 (SLC2A2-Genlocus, Chromosom 3q26, Missense-Variante Thr110Ile): rs5400 A (Ile110) war in zwei untersuchten Populationen mit höherer berichteter Zuckeraufnahme assoziiert. Das ist eine Gruppenassoziation, keine individuelle Vorhersage oder Ernährungsempfehlung.

Einordnung

Biologische Einordnung: Eine Humanstudie berichtete bei Trägern des Ile110-Allels in zwei Populationen eine höher berichtete tägliche Zuckeraufnahme. Erfasst wurde die Nahrungsaufnahme mit wiederholten 3-Tage-Protokollen beziehungsweise einem Fragebogen über einen Monat. Eine separate Fall-Kontroll-Studie mit 637 tschechischen Kindern fand eine Assoziation zwischen dem Ile-Allel und Zahnkaries (OR 1,64; 95%-KI 1,09 bis 2,47). Sie maß weder Zuckerpräferenz noch einen Glukosesensing-Mechanismus. Die Befunde sind Gruppenassoziationen und keine individuelle Vorhersage.

Klinischer Kontext: Der Befund beschreibt berichtete Gruppenmittelwerte. Daraus folgen keine individuelle Zuckeraufnahme, Glukose- oder Stoffwechselmessung und keine Diätmaßnahme.

Grenzen:

- Die 2008 berichtete Assoziation stammt aus zwei untersuchten Populationen und erlaubt keine individuelle Vorhersage.
- Die vorgeschlagene Rolle des Glukosesensing ist eine mechanistische Hypothese; die Humanstudie hat diesen Mechanismus nicht direkt gemessen.
- Die Kariesassoziation aus der Studie mit tschechischen Kindern ist ein getrennter Endpunkt und keine Messung von Zuckerpräferenz oder persönlichem Kariesrisiko.
- Aus dem Marker allein folgt keine Diät-, Supplement- oder Therapieempfehlung.

Quellen und Evidenz:

[104] [177] · C · kuratiert

Primäre humane Assoziationsstudien · verifiziert am 25.09.2026

3.10.7 Blutdruck und Gefäßfunktion

Kontexte: 5

3.10.7.1 Gen AGT

Angiotensinogen: Kodiert das Vorläuferprotein Angiotensinogen, aus dem im Renin-Angiotensin-System die blutdruckwirksamen Peptide Angiotensin I und II gebildet werden. Das Renin-Angiotensin-System reguliert Blutdruck, Flüssigkeits- und Elektrolythaushalt, wobei Angiotensinogen den Ausgangsstoff dieser Kaskade darstellt. Im Kochsalz- und Blutdruck-Kontext dargestellt; die Variante rs699 betrifft eine Aminosäureposition des Angiotensinogens.

AGT Blutdruck-Locus im Forschungskontext · Forschungskontext

Bewertung: AGT: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs699	G	AG	24×

SNP-Bedeutung:

rs699 (AGT M268T): Die M268T-Variante (G-Allel; klassisch M235T) im Angiotensinogen ist mit höheren zirkulierenden Angiotensinogen-Spiegeln assoziiert; über das Renin-Angiotensin-System begünstigt das Risikoallel eine salzsensitive Blutdruckerhöhung.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs699 (Essentielle Hypertonie und höheres Plasma-Angiotensinogen): Thr235 (vorwärts G) gegenüber Met235 (A): bei Europäern Angiotensinogen +5 % (MT) und +11 % (TT) gegenüber MM; Hypertonie OR 1,08 (MT) und 1,19 (TT, 95%-KI 1,10 bis 1,30); bei Asiaten TT OR 1,60.

Klinischer Kontext: Blutdruck, Nierenfunktion und Exposition müssen unabhängig vom AGT-Genotyp beurteilt werden; aus diesem Marker folgt keine Salz- oder Therapieempfehlung.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[262] [316] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur, Genome-Kuratierung des Markerbereichs · verifiziert am 26.09.2026

3.10.7.2 Gen GNB3

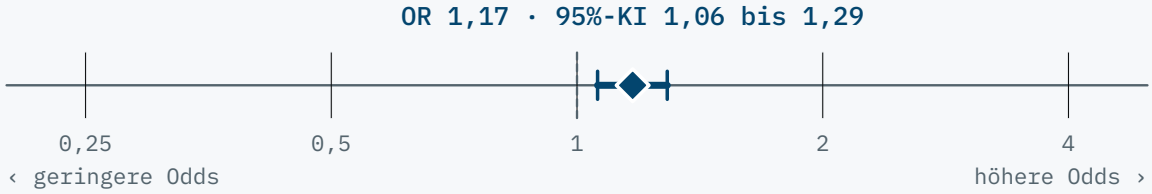
Guanin-Nukleotid-bindendes Protein, Beta-Untereinheit 3: GNB3 kodiert die Beta-3-Untereinheit heterotrimerer G-Proteine, die Signale von Membranrezeptoren ins Zellinnere weiterleiten. Als Bestandteil der G-Protein-gekoppelten Signaltransduktion ist es an der intrazellulären Vermittlung zahlreicher hormoneller und neuronaler Signale beteiligt.

GNB3 C825T · Signalweg-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Literatur-OR: OR 1,17 (95%-KI 1,06 bis 1,29) · Odds-Änderung +17 % · GNB3 825T-Träger (TT+CT) vs. CC (dominantes Modell) · Meta-Analyse aus 34 Studien, 14.094 Hypertonie-Fälle / 17.760 Kontrollen (mehrere Populationen; in asiatischen Untergruppen nicht signifikant)

Ergebnis-OR: Die beobachtete Gruppe ist die Studienreferenz und nicht die berichtete Vergleichsgruppe; das OR wird nicht übertragen.



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs5443	T	CC	37×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[18] [214] [369] [370] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 27.09.2026

Literatureffekt [18]

3.10.7.3 Gen ACE

Angiotensin-konvertierendes Enzym: Kodiert eine Dipeptidyl-Carboxypeptidase, die Angiotensin I zu dem gefäßverengenden Angiotensin II umwandelt und den gefäßerweiternden Botenstoff Bradykinin abbaut. ACE ist Schlüsselenzym des Renin-Angiotensin-Aldosteron-Systems zur Regulation von Blutdruck und Flüssigkeitshaushalt und Angriffspunkt der ACE-Hemmer.

ACE Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4311	T	CC	30×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[93] [151] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.7.4 Gen RGS2

Regulator der G-Protein-Signalgebung 2: RGS2 kodiert ein Protein, das als GTPase-aktivierender Faktor die Signalübertragung G-Protein-gekoppelter Rezeptoren dämpft und so deren Dauer und Intensität begrenzt. Durch die Beschleunigung der GTP-Hydrolyse an G-alpha-Untereinheiten moduliert RGS2 zahlreiche Rezeptorsignalwege, unter anderem in glatter Muskulatur und im Nervensystem.

RGS2 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4606	G	CC	35×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[189] [206] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.7.5 Gen NOS3

Endotheliale Stickstoffmonoxid-Synthase (eNOS / NOS3): NOS3 kodiert die endotheliale NO-Synthase, die in Gefäßendothelzellen Stickstoffmonoxid (NO) produziert, den zentralen Botenstoff für Gefäßerweiterung, Endothelfunktion und Blutdruckregulation. Über die NO-Bildung steuert eNOS Vasodilatation, Thrombozyten- und Leukozytenverhalten am Endothel. Varianten wie Glu298Asp modulieren Enzymaktivität und damit die NO-Verfügbarkeit.

NOS3 Endotheliale NO-Verfügbarkeit-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Effektallel vorhanden, aber die für diesen Befund erforderliche Genotypkonstellation wurde nicht nachgewiesen.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1799983	T	TG	23×

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1799983 (Ischämische Herzkrankheit): Homozygotie für Asp298 (TT) gegenüber Glu298 (G): OR 1,31 (95%-KI 1,13 bis 1,51).

Klinischer Kontext: Dieser Marker trägt keine individuelle NO- oder Gefäßrisikoaussage. Maßgeblich bleiben gemessener Blutdruck und klinische Befunde.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[48] [250] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.8 Leber, Fettsäuren und Harnsäure

Kontexte: 1

3.10.8.1 Gen PPARA

Peroxisom-Proliferator-aktivierter Rezeptor alpha: Kodiert einen ligandenaktivierten Transkriptionsfaktor der Kernrezeptor-Familie, der die Expression von Genen des Fettsäure-Transports und der Fettsäure-Oxidation reguliert. PPARA steuert vor allem in Leber, Herz und Muskel den Lipidstoffwechsel und die Anpassung an Nahrungsentzug und ist Angriffspunkt der Fibrat-Wirkstoffklasse.

PPARA Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800206	G	CC	24×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[276] [335] [347] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.9 Nährstofftransport und Speicherhomöostase

Kontexte: 4 · ohne Richtung: 2

3.10.9.1 Gen SLC23A2

SLC23A2 Vitamin-C-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: SLC23A2-Marker in einer Plasma-Vitamin-C-Analyse erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs6133175	G	AG	30×

SNP-Bedeutung:

rs6133175 (SLC23A2 rs6133175): SLC23A2-Variante, die in der EPIC-Studie als möglicher Prädiktor der Plasma-Vitamin-C-Konzentration untersucht wurde. Die Quelle begründet hier keine individuelle Allelrichtung oder Transportprognose.

Einordnung

Biologische Einordnung: SLC23A2-Marker in einer Plasma-Vitamin-C-Analyse erfasst.

Klinischer Kontext: Ein genetischer Marker ersetzt keine Messung des Vitamin-C-Status. Der Ergebnistext trifft keine Aussage zu Aufnahme, Transportleistung oder persönlichem Bedarf.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[97] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.9.2 Gen SEPP1

Selenoprotein P (SELENOP): SEPP1 kodiert Selenoprotein P, das mehrere Selen-Atome bindet und als wichtigstes Transportprotein Selen von der Leber zu peripheren Geweben verteilt. Über die Selenversorgung der Gewebe unterstützt das Protein die Bildung anderer Selenoproteine und trägt zum antioxidativen Schutzsystem bei.

SEPP1 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs7579	T	CC	28×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[94] [248] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.9.3 Gen TF · rs3811647

Transferrin (Eisentransportprotein): TF kodiert Transferrin, das Serumprotein, das Eisen im Blut bindet und zu Zellen transportiert. Es bestimmt wesentlich die Eisenbindungskapazität (TIBC) und die Transferrinsättigung. Transferrin reguliert die sichere Verteilung von Eisen im Körper und schützt vor freiem, reaktivem Eisen. Sein Spiegel steigt bei Eisenmangel und sinkt bei Eisenüberladung oder Entzündung.

TF Transferrin/Eisenstatus-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3811647	A	GA	30×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[180] [246] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.9.4 Gen TF · rs1799852

Transferrin (Eisentransportprotein): TF kodiert Transferrin, das Serumprotein, das Eisen im Blut bindet und zu Zellen transportiert. Es bestimmt wesentlich die Eisenbindungskapazität (TIBC) und die Transferrinsättigung. Transferrin reguliert die sichere Verteilung von Eisen im Körper und schützt vor freiem, reaktivem Eisen. Sein Spiegel steigt bei Eisenmangel und sinkt bei Eisenüberladung oder Entzündung.

TF Transferrin/Eisenspeicher-Kontext (2. Signal) · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1799852	T	CC	35×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[28] [30] [180] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.10 Immunregulation und Schleimhautbarrieren

Kontexte: 9 · ohne Richtung: 2

3.10.10.1 Gen STAT6

Signaltransduktor und Aktivator der Transkription 6: STAT6 ist ein Transkriptionsfaktor, der nach Aktivierung durch Interleukin-4- und Interleukin-13-Signale in den Zellkern wandert und die Expression immunregulatorischer Gene steuert. Es ist ein zentraler Vermittler der Typ-2-Immunantwort und beeinflusst die Differenzierung von T-Helferzellen sowie allergisch-entzündliche Prozesse.

STAT6 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs167769	T	CT	27×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[165] [216] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.10.2 Gen IL13

Interleukin 13: IL13 kodiert ein von Immunzellen ausgeschüttetes Botenstoffprotein (Zytokin), das über IL-4/IL-13-Rezeptoren die Typ-2-Immunantwort und entzündliche Signalwege aktiviert. Es reguliert die Differenzierung und Aktivierung von Immunzellen, die Antikörperproduktion und Schleimhautreaktionen und ist an allergisch-entzündlichen Prozessen beteiligt. Die Marker rs1800925 und rs20541 werden als Kontext zur IL13-vermittelten Typ-2-Immun- und Entzündungssignalgebung eingeordnet.

IL13 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: IL13: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800925	T	CT	43×
rs20541	A	AG	33×

SNP-Bedeutung:

rs1800925 (IL13 -1112C>T (Promotor)): Das T-Allel (rs1800925, IL13 -1112T) im IL13-Promotor ist mit erhöhter IL-13-Expression assoziiert; funktionell wird eine verstärkte Typ-2-/allergische Immunantwort (u.a. IgE-Regulation) diskutiert.

rs20541 (IL13 R130Q): Das A-Allel (R130Q) von Interleukin-13 (IL13, hier ist G das Referenzallel) ist mit erhöhter biologischer Aktivität des Th2-Zytokins IL-13 sowie mit erhöhten IgE-Spiegeln, Asthma und atopischer Dermatitis assoziiert; die zugrundeliegende Rezeptor-Interaktion ist funktionell beschrieben, aber nicht in allen Details einheitlich.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1800925 (Allergisches Asthma): TT gegenüber CT/CC (rezessiv): OR 1,48 (95%-KI 1,14 bis 1,93); Allelmodell T gegenüber C: OR 1,27 (1,00 bis 1,60). rs20541 (Asthma bronchiale im Kindesalter): Allel A (Gln, R130Q) gegenüber G (Arg): A erhöht das Asthmarisiko; AA und AA+GA gegenüber GG assoziiert.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer/assoziativer Kontext interpretieren; keine klinische Aussage ohne Labor/Klinik.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[77] [116] [269] [341] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.10.3 Gen 17q-Locus

17q-Locus 17q · eosinophile Ösophagitis, Studienkontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs6501384	T	CC	26×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Europäische pädiatrische Fall-Kontroll-Kohorten; individuelle Übertragbarkeit ist begrenzt.
- P = 6 × 10^-6 liegt unterhalb der üblichen GWAS-Schwelle von 5 × 10^-8.
- Keine Diagnose, kein Ausschluss und kein nachgewiesener molekularer Mechanismus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[300] · C · kuratiert

Primäre Assoziationsstudie und GWAS-Katalog · verifiziert am 12.08.2026

3.10.10.4 Gen DSG1

Desmoglein 1: Desmoglein 1 ist ein Cadherin der Desmosomen und vermittelt den mechanischen Zell-Zell-Zusammenhalt vor allem in den oberen Schichten der Epidermis. Desmosomale Adhäsion trägt zur Stabilität und Barrierefunktion der Haut bei; Änderungen der Desmoglein-1-Funktion können den epidermalen Zellverbund beeinflussen.

DSG1 eosinophile Ösophagitis, Studienkontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs7236477	G	AA	25×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Europäische pädiatrische Fall-Kontroll-Kohorten; individuelle Übertragbarkeit ist begrenzt.
- P = 7 × 10^-6 liegt unterhalb der üblichen GWAS-Schwelle von 5 × 10^-8.
- Keine Diagnose, kein Ausschluss und kein nachgewiesener DSG1-Funktionsmechanismus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[300] · C · kuratiert

Primäre Assoziationsstudie und GWAS-Katalog · verifiziert am 12.08.2026

3.10.10.5 Gen HLA-DRA

HLA-DRA Kontext · Forschungskontext

Bewertung: HLA-DRA: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs7192	T	TG	30×

SNP-Bedeutung:

rs7192 (HLA-DRA): HLA-DRA-Marker in einer HLA-Region. Die angeführten Quellen betreffen eine koreanische Colitis-ulcerosa-Studie und eine Beta-Laktam-Allergiestudie aus Spanien/Italien, nicht ein allgemeines Autoimmunrisiko.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs7192 (Nicht-obstruktive Azoospermie (männliche Unfruchtbarkeit)): Je T-Allel gegenüber G: OR 1,28, P 1,10×10^-9 über drei Stufen.

Klinischer Kontext: Nur im klinischen/biochemischen Kontext interpretieren; Labor/Klinik maßgeblich.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[144] [255] [398] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.10.6 Gen IL18

Interleukin 18: IL18 kodiert ein proinflammatorisches Zytokin der Interleukin-1-Familie, das als inaktives Vorläuferprotein synthetisiert und durch Caspase-1 in seine aktive Form gespalten wird. Aktives Interleukin-18 fördert unter anderem die Interferon-gamma-Produktion in T- und NK-Zellen und wirkt damit als Bindeglied zwischen angeborener und adaptiver Immunantwort. Der Marker liefert genetischen Kontext zu einem Gen der Entzündungsregulation, in dem häufige Varianten mit unterschiedlicher Zytokin-Expression assoziiert wurden.

IL18 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: IL18: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1946518	T	TG	28×

SNP-Bedeutung:

rs1946518 (IL18): IL18-Promotormarker, dessen Expressionseffekte in unterschiedlichen Assays und Kohorten untersucht wurden. Eine einheitliche Allelrichtung oder individuelle Zytokinproduktion ist nicht belegt.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1946518 (Parodontitis): Promotorgenotyp -607CC (Vorwärtsallel G) gegenüber AA oder AC: angepasste Odds Ratio 0,54 (95%-KI 0,29 bis 0,97); das Allel -607A (Vorwärtsstrang T) ist damit das Risikoallel.

Klinischer Kontext: Nur im klinischen/biochemischen Kontext interpretieren; Labor/Klinik maßgeblich.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[195] [346] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.10.7 Gen RBFOX1

RNA-Bindungsprotein Fox-1-Homolog 1: RBFOX1 kodiert ein RNA-bindendes Protein, das durch Bindung an (U)GCAUG-Motive das alternative Spleißen zahlreicher prä-mRNAs reguliert. Das Protein steuert gewebespezifische Spleißprogramme insbesondere in Neuronen sowie Herz- und Skelettmuskelzellen und beeinflusst darüber die neuronale Erregbarkeit und Entwicklung.

RBFOX1 hydrolysierte Weizenproteinallergie, Studienkontext · Biomarker-Kontext

Persönliche Relevanz offen

Das chromosomale Geschlecht ließ sich aus den Daten technisch nicht sicher bestimmen.

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs74575857	C	AA	35×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Nur japanische Frauen; Entdeckung 452 Fälle und 2.700 Kontrollen, Replikation 45 Fälle und 326 Kontrollen.
- Expositionsspezifischer Ausbruch durch hydrolysiertes Weizenprotein in Gesichtsseife.
- Assoziation belegt keine Diagnose und keinen gesicherten RBFOX1-Mechanismus.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[265] · B · kuratiert

Primäre Assoziationsstudie und GWAS-Katalog · verifiziert am 12.08.2026

3.10.10.8 Gen IL10

Interleukin 10: IL10 kodiert ein antiinflammatorisches Zytokin, das über den IL-10-Rezeptor die Produktion proinflammatorischer Zytokine dämpft. Interleukin-10 begrenzt Immunantworten und Gewebeschäden, indem es die Aktivität von Makrophagen und T-Zellen herunterreguliert, und trägt so zur immunologischen Homöostase bei. Der Marker liefert genetischen Kontext zu einem Gen der Entzündungsregulation, dessen Promotorvarianten mit unterschiedlicher Zytokin-Expression assoziiert wurden.

IL10 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: IL10: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Schutzallel	Genotyp	Tiefe
rs1800871	G	GG	23×
rs1800872	G	GG	41×

SNP-Bedeutung:

rs1800871 (IL10): IL10-Promotorvariante. Das Forward-Allel A entspricht der Promotorbezeichnung -819T auf dem Gegenstrang; mögliche Expressionseffekte hängen vom phasierten Haplotyp und Studienkontext ab.

rs1800872 (IL10 -592C>A): IL10-Promotorvariante. Das Forward-Allel T entspricht der Promotorbezeichnung -592A auf dem Gegenstrang; ein einzelner unphasierter Marker legt keine Expressionsrichtung fest.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1800871 (Morbus Behçet): -819C (Vorwärtsstrang G) gegenüber -819T (A): OR 0,72 (95%-KI 0,67 bis 0,77). rs1800872 (Morbus Behçet): -592C (Vorwärtsstrang G) gegenüber -592A (T): OR 0,72 (95%-KI 0,57 bis 0,91).

Klinischer Kontext: Der Befund beschreibt nur die erfassten Marker. Zytokinspiegel und klinischer Immunstatus werden nicht aus dem Genotyp vorhergesagt.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[46] [227] [394] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.10.9 Gen TLR3

Toll-like-Rezeptor 3: TLR3 kodiert einen Mustererkennungsrezeptor, der doppelsträngige RNA erkennt und daraufhin eine antivirale Signalkaskade auslöst. Über die Erkennung viraler RNA in Endosomen trägt der Rezeptor zur Produktion von Typ-I-Interferonen bei und ist damit ein Bestandteil der angeborenen Abwehr gegen Virusinfektionen.

TLR3 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3775291	T	CC	30×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[69] [325] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.11 Knochen, Gelenke und Mineralstoffe

Kontexte: 8

3.10.11.1 Gen WNT16

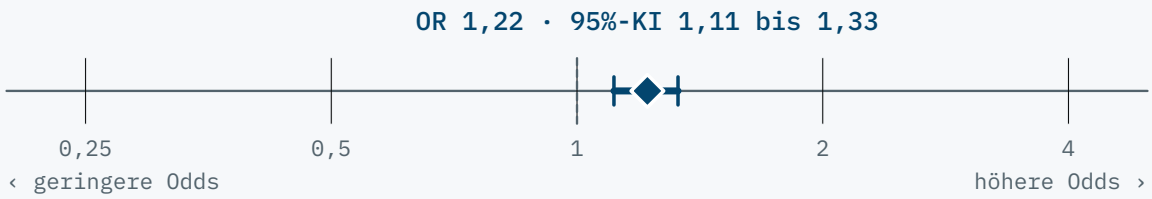
Wnt-Familienmitglied 16: WNT16 kodiert ein sezerniertes Wnt-Signalprotein, das die Aktivität von Osteoblasten und Osteoklasten reguliert und dabei besonders die kortikale Knochendicke und -porosität beeinflusst. Über den Wnt-Signalweg steuert WNT16 den Knochenumbau; Maus- und GWAS-Daten zeigen einen ausgeprägten Effekt auf kortikale Knochenparameter und Frakturanfälligkeit. Getrennte Studienvergleiche zur Unterarm-Knochenmineraldichte und zu Unterarmfrakturen; keine persönliche Knochenaktivitätsmessung.

WNT16 Knochendichte und Unterarmfraktur-Studienkontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: rs2707466-C erkannt: In drei untersuchten Kohorten war dieses Allel mit höheren Odds für Unterarmfrakturen nach geringer Gewalteinwirkung assoziiert. Der Befund ist ein begrenzter Studienkontext.

Literatur-OR: OR (pro Allel) 1,22 (95%-KI 1,11 bis 1,33) · Odds-Änderung +22 %
Phänotyp: Unterarmfrakturen nach geringer Gewalteinwirkung
Modell: Additives Alleldosismodell, adjustierte logistische Regression, Fixed-Effect-Metaanalyse
Allelvergleich: C vs T
Genotypbasis: rs2707466 C gegenüber T, pro zusätzlichem C-Allel; kein CC-spezifischer OR
Population: Abstract und Ergebnisabschnitt: drei Kohorten, 2.023 Unterarmfraktur-Fälle und 3.740 Kontrollen; abweichende Rekrutierungszahlen im Methodenteil
Evidenzstatus: Begrenzte populationsbezogene Assoziation, genomweit suggestiv für Frakturen
Übertragbarkeit: Nur veröffentlichter Unterarmfraktur-Endpunkt, keine persönliche Risiko- oder Osteoporoseberechnung

Ergebnis-OR: OR (pro Allel) 1,22 (95%-KI 1,11 bis 1,33) Pro-Allel-Studienwert; nicht auf einen individuellen Genotyp oder persönliche Odds hochgerechnet.



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2707466	C	CT	36×

SNP-Bedeutung:

rs2707466 (WNT16 rs2707466): Tabelle 2 der Originalarbeit: C gegenüber T, OR 1,22 pro zusätzlichem C-Allel (95%-KI 1,11 bis 1,33) für Unterarmfrakturen nach geringer Gewalteinwirkung; genomweit suggestiv. GRCh38-Forward C/T. Andere Allele sind nicht Teil des Studienvergleichs.

Einordnung

Biologische Einordnung: Zheng et al. (2012), Tabelle 2, nennen im Abstract und Ergebnisabschnitt 2.023 Unterarmfraktur-Fälle und 3.740 Kontrollen aus drei Kohorten. Die Rekrutierungszahlen im Methodenteil weichen davon ab; eine SNP-spezifische analysierte Fallzahl steht nicht in Tabelle 2. Für rs2707466-C gegenüber T berichten sie im additiven Alleldosismodell OR 1,22 (95%-KI 1,11 bis 1,33; $p=7{,}19 \times 10^{-6}$). Die logistischen Modelle berücksichtigten Geschlecht, Größe und Gewicht sowie Alter, wenn es nicht bereits im Studiendesign kontrolliert war. Die Fixed-Effect-Metaanalyse betrifft Frakturen an Handgelenk, Ulna, Radius oder Unterarm nach geringer Gewalteinwirkung, einschließlich Colles-Frakturen. Der Frakturbefund ist genomweit suggestiv, nicht genomweit signifikant. Die getrennten Knochendichte- und Mausbefunde sind keine individuelle Frakturvorhersage. Bei CC bleibt die ausgewiesene OR der Studienvergleich pro C-Allel und wird nicht quadriert.

Klinischer Kontext: Die Bewertung gilt ausschließlich für den veröffentlichten Unterarmfraktur-Endpunkt. Weder Osteoporose noch allgemeine oder absolute Frakturwahrscheinlichkeit werden aus diesem Marker abgeleitet.

Grenzen:

- Der Frakturvergleich erreichte keine genomweite Signifikanz; das Signal war genomweit suggestiv.
- Die drei Kohorten gehören zur selben Originalarbeit; daraus folgt kein Beleg einer späteren unabhängigen Frakturreplikation.
- Der Marker liegt in einem gekoppelten Locus; die Assoziation belegt keine alleinige Kausalwirkung von rs2707466.
- Der veröffentlichte Vergleich gilt für C gegenüber T. Andere Allele dieses multiallelischen Markers sind nicht ausgewertet.
- Die OR ist populationsbezogen und keine individuelle Frakturwahrscheinlichkeit; aus CC wird keine genotypspezifische OR berechnet.
- Die Originalarbeit nennt abweichende Fall-/Kontrollzahlen im Rekrutierungsteil; die angeführten 2.023/3.740 stammen aus Abstract und Ergebnisabschnitt, ohne SNP-spezifische Fallzahl.

Zur Effektstärke: Das Odds Ratio (OR) vergleicht die Chancen in Studiengruppen; es ist kein absolutes Erkrankungsrisiko. Die Prozentangabe bezeichnet die Änderung der Odds gegenüber der Referenzgruppe, nicht das persönliche Risiko.

Quellen und Evidenz:

[400] · B · kuratiert

Originale Metaanalyse zu Unterarmfrakturen, Tabelle 2 und Methoden der Frakturassoziation · verifiziert am 27.09.2026

3.10.11.2 Gen LRP5

LDL-Rezeptor-verwandtes Protein 5: LRP5 kodiert einen Korezeptor des kanonischen Wnt/β-Catenin-Signalwegs, der in Osteoblasten Knochenbildung und Knochenmasse steuert. Wnt-Liganden aktivieren über LRP5 den β-Catenin-Weg und fördern Osteoblastenaktivität; aktivierende Varianten erhöhen die Knochenmasse, LoF-Varianten senken sie (Osteoporose-Pseudogliom-Spektrum). Im Bericht wird LRP5 im Kontext des Wnt-Signalwegs und der Knochenmineraldichte geführt.

LRP5 Knochendichte/Wnt-Signal-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: A1330V: populationsbezogener Zusammenhang mit modest niedrigerer BMD bei Val1330-Trägergruppen.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3736228	T	CT	36×

SNP-Bedeutung:

rs3736228 (LRP5 rs3736228 (A1330V)): Ala1330/Val1330 ist eine Proteinnotation: Forward CC/CT/TT entspricht Ala/Ala, Ala/Val, Val/Val. Der Zellvergleich modelliert nur CC und TT; CT wird nicht interpoliert. BMD-Metaanalyse und Zellantwort bleiben getrennte Endpunkte.

Einordnung

Biologische Einordnung: Eine Metaanalyse von zehn Studien zu rs3736228 (16.705 Personen, 8.444 Frauen, Alter 18 bis 81 Jahre) fand höhere BMD für Ala/Ala als für Ala/Val und Val/Val: Lendenwirbelsäule +0,018 g/cm² (95%-KI 0,012 bis 0,023), Schenkelhals +0,011 g/cm² (0,004 bis 0,017). Ala/Val ist die Proteinnotation, keine A/V-Nukleotidkombination: GRCh38 CC entspricht Ala/Ala, CT entspricht Ala/Val, TT entspricht Val/Val. Die Metaanalyse und der getrennte 293T-Zellversuch sagen keine persönliche BMD voraus. Beide LRP5-Quellen wurden hier im Abstract geprüft.

Klinischer Kontext: Der populationsbezogene Befund ersetzt keine DXA- oder klinische Untersuchung. Aus diesem Marker allein folgt keine Osteoporose- oder Frakturdiagnose.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz:

[359] · B · kuratiert

Primäre Metaanalyse aus zehn Studien zu rs3736228; PubMed-Abstract geprüft · verifiziert am 27.09.2026

3.10.11.3 Gen GDF5

Growth-Differentiation-Factor 5: GDF5 kodiert einen Wachstums-/Differenzierungsfaktor der TGF-beta-Familie, der Bildung, Erhalt und Reparatur von Synovialgelenken, Knorpel und Sehnen steuert. Die cis-regulatorische 5'-UTR-Variante beeinflusst über DNA-Methylierung das allelische Expressionsungleichgewicht von GDF5. Reduzierte Expression ist mit Arthrose, Körperhöhe, Hüftdysplasie und Achillessehnen-Phänotypen verknüpft. Im Bericht wird GDF5 im Kontext der Gelenk- und Skelettentwicklung geführt und ergänzt die Knochendomäne um die Gelenkkomponente.

GDF5 Gelenk-/Skelettentwicklungs-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: GDF5 rs143383: populationsbezogener Arthrose-Kontext und niedrigere Expression in untersuchten Systemen.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs143383	A	GA	33×

SNP-Bedeutung:

rs143383 (GDF5 rs143383 (5'-UTR)): Das A-Forward-Allel entspricht T auf dem GDF5-Transkript. Studien berichten niedrigere Expression in untersuchten Systemen und populationsbezogene Arthrose-Assoziationen; daraus folgt keine individuelle Gelenkaktivität oder Diagnose.

Einordnung

Biologische Einordnung: Das Forward-A-Allel entspricht dem transkriptbezogenen T bei rs143383 und war in zwei japanischen Populationen mit Hüftarthrose assoziiert (allelisches OR 1,79; 95%-KI 1,53-2,09). Für Kniearthrose wurden separate Replikationen in Japan und Han-Chinesen berichtet. Die Richtungen gelten für diese untersuchten Populationen und Endpunkte; der Befund bestimmt keine individuelle Gelenkfunktion oder Arthrose.

Klinischer Kontext: Der Marker ersetzt weder klinische Untersuchung noch Bildgebung. Aus dem Genotyp allein darf keine Arthrose abgeleitet werden.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz:

[251] [296] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.11.4 Gen COL1A1

Typ-I-Kollagen, Alpha-1-Kette: COL1A1 kodiert die Alpha-1-Kette des Typ-I-Kollagens. Zwei Alpha-1-Ketten bilden zusammen mit einer Alpha-2-Kette dessen Tripelhelix. Typ-I-Kollagen ist ein Strukturprotein der Knochenmatrix und weiterer Bindegewebe. Eine veränderte Kettenbalance ist kein schnellerer oder langsamerer enzymatischer Abbau. Quellengebundener Marker- und Funktionskontext im Knochenstoffwechsel.

COL1A1 Typ-I-Kollagen, Alpha-1-Kette im Knochenstoffwechsel · Biomarker-Kontext

Bewertung: Genotyp erfasst. Die funktionelle Einordnung und ihre Studiengrenzen werden separat ausgewiesen.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800012	A	CC	37×

SNP-Bedeutung:

rs1800012 (COL1A1 rs1800012): Mann et al. untersuchten primäre humane Osteoblasten aus SS und Ss. Für SS (14) und Ss (17) betrug α1(I):α2(I) 1,99±0,07 bzw. 2,36±0,10 (p=0,007); s/T-Transkripte waren bei 10 Ss-Personen etwa dreifach häufiger. Forward: SS=CC, Ss=CA.

Einordnung

Biologische Einordnung: Typ-I-Kollagen ist ein Strukturprotein der Knochenmatrix und weiterer Bindegewebe. Eine veränderte Kettenbalance ist kein schnellerer oder langsamerer enzymatischer Abbau.

Klinischer Kontext: Kein persönlicher Knochenmineralwert, keine Diagnose und keine individuelle Frakturvorhersage.

Grenzen:

- Die häufigen Marker sind keine vollständige Genanalyse. Seltene krankheitsverursachende Varianten werden mit dieser Karte nicht ausgeschlossen.

Quellen und Evidenz:

[240] · B · kuratiert

Funktionelle Primärstudie an humanen Osteoblasten; Volltext geprüft · verifiziert am 27.09.2026

3.10.11.5 Gen SOST

Sklerostin: SOST kodiert das sezernierte Protein Sklerostin, das an der Regulation des Knochenaufbaus beteiligt ist. Sklerostin ist Teil der lokalen Regulation der Knochenhomöostase. Ein Assoziationsmarker misst weder den Sklerostinspiegel noch die persönliche Knochenneubildung. Quellengebundener Marker- und Funktionskontext im Knochenstoffwechsel.

SOST Sklerostin im Knochenstoffwechsel · Biomarker-Kontext

Bewertung: Genotyp erfasst. Die funktionelle Einordnung und ihre Studiengrenzen werden separat ausgewiesen.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2023794	C	TT	22×

SNP-Bedeutung:

rs2023794 (SOST rs2023794): 1.071 Frauen ab 60 Jahren in Bushehr, Iran; alters- und BMI-adjustierter dominanter Vergleich CC/CT gegenüber TT: beta +0,032 (95%-KI 0,016 bis 0,046), $p=5\times10^{-5}$, FDR p=0,0003. TBS ist ein Strukturindex, nicht dieselbe Messgröße wie BMD.

Einordnung

Biologische Einordnung: Sklerostin ist Teil der lokalen Regulation der Knochenhomöostase. Ein Assoziationsmarker misst weder den Sklerostinspiegel noch die persönliche Knochenneubildung.

Klinischer Kontext: Kein persönlicher Knochenmineralwert, keine Diagnose und keine individuelle Frakturvorhersage.

Grenzen:

- Die häufigen Marker sind keine vollständige Genanalyse. Seltene krankheitsverursachende Varianten werden mit dieser Karte nicht ausgeschlossen.

Quellen und Evidenz:

[32] · B · kuratiert

Iranische BEH-TBS-Primärkohorte; Volltext geprüft · verifiziert am 27.09.2026

3.10.11.6 Gen TNFSF11

RANKL, Ligand der Osteoklastenregulation: TNFSF11 kodiert RANKL, einen Liganden, der die Differenzierung und Aktivierung von Osteoklasten unterstützt. RANKL wirkt in der RANKL/RANK/OPG-Achse und besitzt außerdem immunologische Funktionen. Ein Markerbefund bestimmt keine persönliche Knochenabbaurate. Quellengebundener Marker- und Funktionskontext im Knochenstoffwechsel.

TNFSF11 RANKL, Ligand der Osteoklastenregulation im Knochenstoffwechsel · Biomarker-Kontext

Bewertung: Genotyp erfasst. Die funktionelle Einordnung und ihre Studiengrenzen werden separat ausgewiesen.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs9533090	C	CC	20×

SNP-Bedeutung:

rs9533090 (RANKL-Regulationslocus, intergenischer distaler Enhancer (rs9533090)): U2-OS-Zellen: Enhancer-Konstrukte mit C zeigten etwa 1,9-fach höhere Reporteraktivität als T, p<0,01, drei unabhängige Experimente. Der intergenische Marker liegt über 100 kb vor TNFSF11, nahe AKAP11. Ergänzende eQTL-Daten stammen aus 462 lymphoblastoiden Zelllinien und GTEx-EBV-Zelllinien.

Einordnung

Biologische Einordnung: RANKL wirkt in der RANKL/RANK/OPG-Achse und besitzt außerdem immunologische Funktionen. Ein Markerbefund bestimmt keine persönliche Knochenabbaurate.

Klinischer Kontext: Kein persönlicher Knochenmineralwert, keine Diagnose und keine individuelle Frakturvorhersage.

Grenzen:

- Die häufigen Marker sind keine vollständige Genanalyse. Seltene krankheitsverursachende Varianten werden mit dieser Karte nicht ausgeschlossen.

Quellen und Evidenz:

[405] · C · kuratiert

Primäre allelspezifische Enhancer-Reporter- bzw. eQTL-Studie; Volltext beim Verlag geprüft · verifiziert am 27.09.2026

3.10.11.7 Gen TNFRSF11A

RANK, Rezeptor der Osteoklastenregulation: TNFRSF11A kodiert den Membranrezeptor RANK. Er vermittelt Signale, die für die Entwicklung von Osteoklasten wichtig sind. RANK kann über TRAF-Proteine unter anderem NF-kappa-B- und JNK-Signalwege aktivieren. Einzelne häufige Marker erfassen keine gesamte Rezeptoraktivität. Quellengebundener Marker- und Funktionskontext im Knochenstoffwechsel.

TNFRSF11A RANK, Rezeptor der Osteoklastenregulation im Knochenstoffwechsel · Biomarker-Kontext

Bewertung: Genotyp erfasst. Die funktionelle Einordnung und ihre Studiengrenzen werden separat ausgewiesen.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3018362	A	AG	24×

SNP-Bedeutung:

rs3018362 (RANK-assoziierter Locus (rs3018362)): ALSPAC: 3.093 Jugendliche im Alter von 15 Jahren, alters-/geschlechtsadjustiert beta −2,532 mg/cm³ pro A-Allel, p=0,001. Zusätzliche Größen-/Gewichtsadjustierung: −2,534, p=0,001. GOOD, erwachsene schwedische Männer: beta −1,244, p=0,188; gemeinsame Metaanalyse p=0,0004.

Einordnung

Biologische Einordnung: RANK kann über TRAF-Proteine unter anderem NF-kappa-B- und JNK-Signalwege aktivieren. Einzelne häufige Marker erfassen keine gesamte Rezeptoraktivität.

Klinischer Kontext: Kein persönlicher Knochenmineralwert, keine Diagnose und keine individuelle Frakturvorhersage.

Grenzen:

- Die häufigen Marker sind keine vollständige Genanalyse. Seltene krankheitsverursachende Varianten werden mit dieser Karte nicht ausgeschlossen.

Quellen und Evidenz:

[279] · B · kuratiert

Primäre pQCT-Studie (ALSPAC, GOOD); Volltext geprüft · verifiziert am 27.09.2026

3.10.11.8 Gen TNFRSF11B

Osteoprotegerin (OPG): TNFRSF11B kodiert Osteoprotegerin, einen löslichen Rezeptor, der RANKL bindet und die Osteoklastenregulation beeinflusst. OPG wirkt als Bindungsrezeptor ohne das gleiche intrazelluläre Signal wie RANK und kann den Knochenabbau hemmen. Der Genotyp ist keine Messung des OPG-Spiegels. Quellengebundener Marker- und Funktionskontext im Knochenstoffwechsel.

TNFRSF11B Osteoprotegerin (OPG) im Knochenstoffwechsel · Biomarker-Kontext

Bewertung: Genotyp erfasst. Die funktionelle Einordnung und ihre Studiengrenzen werden separat ausgewiesen.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2073617	A	AG	30×

SNP-Bedeutung:

rs2073617 (TNFRSF11B rs2073617): Publiziertes Promotor-C/T entspricht wegen des Minusstrangs GRCh38-Forward G/A. Das T/A-Konstrukt zeigte geringere Luziferaseaktivität als C/G in HeLa, COS-7 und RAW264.7 ($p<0,01$); der 293T-Vergleich bestätigte C höher als T ($t=-9,47$, $p<0,01$). Beide Quellen sind hier auf Abstract-Ebene geprüft.

Einordnung

Biologische Einordnung: OPG wirkt als Bindungsrezeptor ohne das gleiche intrazelluläre Signal wie RANK und kann den Knochenabbau hemmen. Der Genotyp ist keine Messung des OPG-Spiegels.

Klinischer Kontext: Kein persönlicher Knochenmineralwert, keine Diagnose und keine individuelle Frakturvorhersage.

Grenzen:

- Die häufigen Marker sind keine vollständige Genanalyse. Seltene krankheitsverursachende Varianten werden mit dieser Karte nicht ausgeschlossen.

Quellen und Evidenz:

[349] [368] · C · kuratiert

Zwei primäre Promotor-Reporterstudien; PubMed-Abstracts geprüft, Volltexte nicht geprüft · verifiziert am 27.09.2026

3.10.12 Arzneimittel- und Fremdstoffmetabolismus

Kontexte: 5 · ohne Richtung: 2

3.10.12.1 Gen CYP1A2

Cytochrom P450 1A2: CYP1A2 kodiert ein Enzym des Arznei- und Koffeinstoffwechsels. Der Kontext betrifft vor allem Koffeinverarbeitung und Fremdstoffmetabolismus.

CYP1A2 Koffein-Metabolismus · Forschungskontext

Bewertung: Genotyp erfasst. Für diese Konstellation wird kein Krankheits- oder Assoziationsbefund zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs762551	C; A	AA	30×

rs762551: C (Risiko-/Kontextassoziation); A (Funktionsvergleich)

Einordnung

Biologische Einordnung: Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Klinischer Kontext: Der Genotyp misst keine persönliche Abbaugeschwindigkeit oder Erkrankung.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[72] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur zum Koffeinstoffwechsel · verifiziert am 26.09.2026

3.10.12.2 Gen UGT1A1

UDP-Glucuronosyltransferase-Familie 1, Mitglied A1: UGT1A1 ist ein leberständiges Enzym, das Bilirubin und zahlreiche Fremdstoffe durch Glucuronidierung wasserlöslich macht und so deren Ausscheidung ermöglicht. Das Enzym ist zentral für den Bilirubinstoffwechsel und die Phase-II-Konjugation; Varianten beeinflussen die Enzymaktivität und die Bilirubinverarbeitung.

UGT1A1 Serum-Bilirubin-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs6742078	T	GT	30×
rs887829	T	CT	36×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[66] [81] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.12.3 Gen FMO3

Flavin-haltige Monooxygenase 3: Kodiert ein Leberenzym, das Trimethylamin und weitere stickstoff- oder schwefelhaltige Verbindungen oxidiert, insbesondere Trimethylamin zum geruchlosen N-Oxid. FMO3 ist am Phase-I-Fremdstoffwechsel und an der Umsetzung von aus der Nahrung und Darmflora stammendem Trimethylamin beteiligt. Der Kontext ordnet Varianten ein, die mit Unterschieden in der FMO3-Enzymaktivität und im Trimethylamin-Umsatz in Verbindung gebracht werden.

FMO3 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: FMO3: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2266780	G	AA	26×
rs2266782	A	GA	31×
rs1736557	A	GG	19×

SNP-Bedeutung:

rs2266780 (FMO3 (Flavin-Monooxygenase 3, E308G)): Diese FMO3-Missense-Variante (Glu308Gly) betrifft die Flavin-Monooxygenase 3, die Trimethylamin zu geruchlosem TMAO oxidiert; das G-Allel (308Gly) senkt tendenziell die FMO3-Aktivität und ist mit verminderter TMA-Entgiftung assoziiert (Beitrag zum Trimethylaminurie-Spektrum).

rs2266782 (FMO3 (Flavin-Monooxygenase 3, E158K)): Diese FMO3-Missense-Variante (Glu158Lys) betrifft die Flavin-Monooxygenase 3, die Trimethylamin zu TMAO N-oxidiert; das A-Allel (158Lys) reduziert die FMO3-Aktivität, besonders in Kombination mit weiteren Varianten (E308G), und trägt zu verminderter TMA-Entgiftung bei.

rs1736557 (FMO3 (Flavin-Monooxygenase 3)): Das A-Allel (rs1736557) im FMO3-Gen, dessen Flavin-Monooxygenase 3 Trimethylamin zu geruchlosem TMAO oxidiert, ist mit Unterschieden im TMA-/TMAO-Umsatz verknüpft; für diese Variante ist der Grad der Aktivitätsminderung weniger klar als für die etablierten FMO3-Missense-Varianten.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs2266780 (FMO3-Proteinmenge in der Leber): Variantenallel G (Gly308) gegenüber A (Glu308): signifikant verringerte FMO3-Proteinmenge; der Haplotyp H3 erreichte 50,8 % (homozygot) bzw. 79,5 % (heterozygot) der Wildtypmenge. rs2266782 (FMO3-Proteinmenge in der Leber): Variantenallel A (Lys158) gegenüber G (Glu158): signifikant verringerte FMO3-Proteinmenge im Haplotyp H3. rs1736557 (Thrombozytenhemmung unter Clopidogrel): Allel A (Met257) gegenüber G: AA-Homozygote hatten einen niedrigeren Thrombozytenreaktivitätsindex und ein geringeres Risiko für hohe Restaktivität (AA gegenüber GG OR 0,316, 95%-KI 0,137 bis 0,726).

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer/assoziativer Kontext interpretieren; keine klinische Aussage ohne Labor/Klinik.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[210] [319] [387] [406] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.12.4 Gen CYP2D6

Cytochrom P450 2D6: CYP2D6 ist ein Leberenzym, das eine Vielzahl von Arzneistoffen und körpereigenen Substanzen oxidativ verstoffwechselt. Seine genetisch bedingte Aktivitätsvariabilität beeinflusst den metabolischen Abbau vieler Medikamente und ist ein zentraler Gegenstand der Pharmakogenetik. Der Kontext ordnet die Variante in die genetisch bedingte Variabilität des Arzneimittelstoffwechsels (Metabolisierertyp) ein.

CYP2D6 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: CYP2D6-rs3892097 als pharmakogenetischer Marker erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3892097	T	CT	25×

SNP-Bedeutung:

rs3892097 (CYP2D6*4): Das T-Allel definiert das CYP2D6*4-Allel (1846G>A), das durch eine Spleißstörung ein funktionsloses Enzym erzeugt; homozygote Träger sind langsame Metabolisierer und bauen zahlreiche CYP2D6-Substrate (u.a. viele Antidepressiva, Betablocker, Codein) deutlich verlangsamt ab.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs3892097 ist die Spleißstellenvariante des CYP2D6-*4-Allels; genomisch vorwärts entspricht T dem transkriptbezogenen A. Die zitierte CPIC-Leitlinie bewertet vollständige CYP2D6-Diplotypen für Tamoxifen, nicht diesen Einzelmarker als Krankheitsrisiko. Die zweite Quelle untersucht Variantenhäufigkeiten in einer serbischen Population. Weitere CYP2D6-Allele, Kopienzahl und Hybridstrukturen können für den Aktivitätsstatus entscheidend sein.

Klinischer Kontext: Aus rs3892097 allein folgen weder ein gesicherter CYP2D6-Metabolisierungsstatus noch eine Tamoxifen-Empfehlung oder Krankheitsprognose.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[127] [326] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.12.5 Gen NAT2

N-Acetyltransferase 2 (Phase-II-Enzym): NAT2 kodiert ein Leberenzym, das über Acetylierung aromatische und heterozyklische Amine sowie zahlreiche Arzneistoffe verstoffwechselt und so deren Ausscheidung mitbestimmt. Die NAT2-Acetylierungsrate teilt Menschen in schnelle und langsame Acetylierer. Sie beeinflusst, wie rasch bestimmte Xenobiotika und Prokarzinogene umgesetzt und entgiftet werden. Im Bericht wird NAT2 im Kontext der Phase-II-Acetylierung und der Xenobiotika-Verstoffwechselung geführt.

NAT2 Acetylierungs-Phänotyp-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: NAT2-Tag-SNP: Das A-Allel ist mit langsamer Acetylierung assoziiert.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1495741	G; A	GA	32×

rs1495741: G (Risiko-/Kontextassoziation); A (Funktionsvergleich)

SNP-Bedeutung:

rs1495741 (NAT2 rs1495741): rs1495741 ist ein Tag-SNP des NAT2-Acetylierungs-Phänotyps. Das A-Allel ist mit langsamer, das G-Allel mit schneller Acetylierung assoziiert; der Tag-SNP ersetzt keine vollständige NAT2-Haplotypbestimmung.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1495741 ist ein populationsabhängiger NAT2-Tag: Forward-G markiert in der geprüften Studie häufiger den schnellen, A häufiger den langsamen Acetylierer-Kontext. Der Einzelmarker bildet vollständige NAT2-Haplotypen nicht zuverlässig ab und begründet keine exakte Drei-Stufen-Phänotypisierung oder Arzneimittelentscheidung.

Klinischer Kontext: Relevant für die Verstoffwechselung acetylierungsabhängiger Substanzen (z.B. aromatische Amine aus stark gebratenem/gegrilltem Fleisch, bestimmte Arzneistoffe). Der Phänotyp ist eine Einordnung, kein alleiniger Risikowert.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz:

[103] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.13 Schlaf, Chronobiologie und Neurotransmission

Kontexte: 5 · ohne Richtung: 3

3.10.13.1 Gen ADORA2A

Adenosin-A2A-Rezeptor: ADORA2A kodiert den G-Protein-gekoppelten A2A-Rezeptor für Adenosin, der neuronale Signalübertragung moduliert und durch Koffein blockiert wird. Der A2A-Rezeptor ist im Gehirn an der Regulation von Wachheit, Erregung und Bewegungssteuerung beteiligt und ein zentraler Angriffspunkt der Koffeinwirkung.

ADORA2A Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs5751876	T	TC	43×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[56] [105] [299] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.13.2 Gen HTR2A

Serotoninrezeptor 2A (5-HT2A): Kodiert einen G-Protein-gekoppelten Rezeptor, der den Neurotransmitter Serotonin bindet und dessen Signal über intrazelluläre Signalwege in der Zelle weiterleitet. Der 5-HT2A-Rezeptor ist an der serotonergen Neurotransmission im zentralen Nervensystem beteiligt und beeinflusst Prozesse wie Stimmung, Wahrnehmung und Kognition.

HTR2A Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs6314	A	GA	28×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[196] [230] [273] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.13.3 Gen GABRA6

Gamma-Aminobuttersäure-Typ-A-Rezeptor, Untereinheit alpha-6: Kodiert die alpha-6-Untereinheit des GABA-A-Rezeptors, eines ligandengesteuerten Chloridkanals, der die wichtigste hemmende Neurotransmission im zentralen Nervensystem vermittelt. Die alpha-6-Untereinheit kommt vor allem in Kleinhirn-Körnerzellen vor und prägt dort die schnelle und tonische GABAerge Hemmung.

GABRA6 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs3219151	T	CT	37×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[221] [395] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.13.4 Gen TPH2

Tryptophanhydroxylase 2: TPH2 kodiert das im Gehirn wirksame Enzym Tryptophanhydroxylase 2, das den geschwindigkeitsbestimmenden Schritt der Serotonin-Synthese aus Tryptophan katalysiert. Als neuronale Isoform bestimmt TPH2 die Serotonin-Produktion im zentralen Nervensystem; Serotonin ist an der Regulation von Stimmung, Schlaf und weiteren neuronalen Funktionen beteiligt.

TPH2 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Schutzallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4570625	T	GG	30×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[120] [148] [258] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.13.5 Gen MTNR1B

Melatoninrezeptor 1B (MT2): MTNR1B kodiert einen Melatoninrezeptor, der in den insulinproduzierenden Beta-Zellen der Bauchspeicheldrüse exprimiert wird und dort die Insulinsekretion melatoninabhängig hemmt. Über den Melatonin-Signalweg koppelt MTNR1B den Tag-Nacht-Rhythmus an die Insulinausschüttung. Höhere Rezeptordichte verstärkt die nächtliche Bremsung der Insulinsekretion und beeinflusst Nüchternglukose.

MTNR1B Nüchternglukose-Assoziationskontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs10830963	G	CC	26×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[334] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.14 Redoxschutz und Biotransformation

Kontexte: 3 · ohne Richtung: 1

3.10.14.1 Gen SOD2

Superoxid-Dismutase 2 (mitochondrial): Kodiert das mitochondriale Enzym Mangan-Superoxid-Dismutase, das das bei der Zellatmung anfallende Superoxid-Radikal zu Wasserstoffperoxid und Sauerstoff umwandelt. SOD2 ist eine zentrale Komponente der antioxidativen Abwehr in den Mitochondrien und schützt die Zelle vor Schäden durch reaktive Sauerstoffspezies. Im Bericht im Kontext von oxidativem Stress dargestellt; die Variante rs4880 betrifft eine Aminosäureposition (Ala16Val) im Bereich der mitochondrialen Zielsequenz.

SOD2 mitochondrialer Enzymkontext · Forschungskontext

Bewertung: SOD2 rs4880 ist als Forschungsmarker für mitochondriale Enzymfunktion erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4880	G	AG	32×

SNP-Bedeutung:

rs4880 (SOD2 A16V): rs4880 kodiert die SOD2-Variante Val16Ala im mitochondrialen Zielsignal; das Ala-Allel ermöglicht effizienteren Import der Mangan-Superoxiddismutase in die Mitochondrien, während die Val-Form schlechter importiert wird, beeinflusst die mitochondriale Superoxid-Entgiftung.

Einordnung

Biologische Einordnung: Die zitierte experimentelle Studie verglich SOD2-Varianten in transfizierten Leberzelllinien hinsichtlich mitochondrialem Import und mRNA-Stabilität. Daraus lässt sich keine individuelle Enzymaktivität, mitochondriale Schädigung oder Entgiftungskapazität ableiten. GSTM1- und GSTT1-Nullgenotypen sind Kopienzahlvarianten und werden hier nicht bestimmt.

Klinischer Kontext: Nur als Kontextkarte interpretieren; keine Aussage über realen oxidativen Stress, Schwermetallbelastung oder Entgiftungskapazität ohne geeignete Labor-/Expositionsdaten.

Grenzen:

- GSTM1-/GSTT1-Nullgenotypen sind Kopienzahlvarianten und werden hier nicht getestet.
- Keine Detox- oder Belastungsdiagnose.
- Kein Ersatz für Labor- oder Umweltmedizin-Diagnostik.

Quellen und Evidenz:

[342] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur, Genome-Kuratierung des Markerbereichs · verifiziert am 26.09.2026

3.10.14.2 Gen GSTP1

Glutathion-S-Transferase P1: Das Enzym katalysiert die Konjugation von reduziertem Glutathion an elektrophile und potenziell schädliche Substanzen und markiert diese so für Entgiftung und Ausscheidung. GSTP1 gehört zur Phase-II-Biotransformation, die zusammen mit Phase-I-Enzymen den Abbau von Xenobiotika, Medikamenten und reaktiven Stoffwechselprodukten organisiert. Im Bericht steht das Gen für den Phase-II-Detoxifikations-Kontext, also für individuelle Unterschiede in der enzymatischen Entgiftungsausstattung.

GSTP1 Phase-II-Detox-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: GSTP1/Phase-II-Detox-Kontext: kuratierten Marker-Scope erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1695	G	AG	41×

SNP-Bedeutung:

rs1695 (GSTP1 Ile105Val): Das G-Allel (rs1695, GSTP1 Ile105Val) verändert das aktive Zentrum der Glutathion-S-Transferase P1; die Val-Variante hat eine veränderte (substratabhängig meist reduzierte) katalytische Effizienz bei der Phase-II-Konjugation reaktiver Elektrophile an Glutathion.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs1695 (Ile105Val) wird als Scope-Marker für GSTP1-abhängige Glutathion-S-Transferase-Konjugation (Phase-II-Entgiftung) geführt. Genome leitet daraus keine Detox-Kapazität oder Krankheitsdiagnose ab.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer Kontext interpretieren; keine Aussage zu Entgiftungsleistung, Ernährung oder Therapie ohne Klinik.

Grenzen:

- Keine Diagnose und kein klinischer Risikowert aus diesem Marker.
- Effekt-/Risikoallel ist Forward-Strang-orientiert vor klinischer Nutzung zu prüfen.
- SNP-Array-/WGS-Befunde sollten bei klinischer Relevanz validiert werden.

Quellen und Evidenz:

[207] [402] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.14.3 Gen COMT

Catechol-O-Methyltransferase: Das Enzym Catechol-O-Methyltransferase überträgt eine Methylgruppe auf Catechole und baut so Catecholamine wie Dopamin, Noradrenalin und Adrenalin sowie Catechol-Estrogene ab. COMT reguliert die Verfügbarkeit von Neurotransmittern insbesondere im präfrontalen Kortex und ist am Abbau catecholaminerger Botenstoffe und bestimmter Hormonmetaboliten beteiligt.

COMT Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4680	G	GA	46×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[87] [243] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.15 Eisenstatus und Erythropoese

Kontexte: 3 · ohne Richtung: 1

3.10.15.1 Gen TMPRSS6

Transmembrane Serinprotease 6 (Matriptase-2): Kodiert eine membranständige Serinprotease der Leber, die Hemojuvelin spaltet und darüber die Hepcidin-Produktion unterdrückt. Über die Regulation des Hormons Hepcidin greift TMPRSS6 in die systemische Eisenhomeostase, die intestinale Eisenaufnahme und die Eisenfreisetzung aus Speichern ein.

TMPRSS6 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs855791	G	AG	38×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[9] [29] [180] [261] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.15.2 Gen ALPL

Alkalische Phosphatase, gewebeunspezifische Isoform: Kodiert die gewebeunspezifische alkalische Phosphatase, ein Enzym, das Phosphatgruppen von Substraten abspaltet und an der Mineralisierung von Knochen und Zähnen beteiligt ist. Das Enzym reguliert lokale Konzentrationen von Pyrophosphat und Phosphat und ist damit für den Knochen- und Mineralstoffwechsel von zentraler Bedeutung. Der Kontext ordnet Varianten ein, die mit Unterschieden in den Serumspiegeln der alkalischen Phosphatase assoziiert wurden.

ALPL Kontext · Forschungskontext

Bewertung: ALPL-Kontext: kuratierten Marker-Scope erfasst.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4654748	C	CT	33×
rs1697421	T	CT	32×

SNP-Bedeutung:

rs4654748 (ALPL (gewebeunspezifische alkalische Phosphatase)): rs4654748 im ALPL-Gen (gewebeunspezifische alkalische Phosphatase, spaltet Pyrophosphat für Knochenmineralisierung und ist im Vitamin-B6-Stoffwechsel aktiv) ist mit den zirkulierenden ALP-/Vitamin-B6-Spiegeln assoziiert; der funktionelle Effekt des Allels ist nicht gesichert.

rs1697421 (ALPL (alkalische Phosphatase)): ALPL-nahe Variante, die in einer Studie mit 99 gesunden japanischen Erwachsenen mit postprandialem Phosphat und in-vitro-Transkriptionsaktivität untersucht wurde. Das ist kein Vitamin-B6-Befund.

Einordnung

Biologische Einordnung: ALPL-Kontext: kuratierten Marker-Scope erfasst.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer/assoziativer Kontext interpretieren; keine klinische Aussage ohne Labor/Klinik.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz:

[264] [348] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.15.3 Gen SLC40A1

Solute-Carrier-Family-40-Member-1 (Ferroportin): SLC40A1 kodiert Ferroportin, das einzige bekannte Protein für den Export von Eisen aus Zellen (Enterozyten, Makrophagen, Hepatozyten) ins Blut. Es wird durch das Hormon Hepcidin reguliert, das Ferroportin bindet und abbaut. Ferroportin steht am Angelpunkt der systemischen Eisenverteilung: Über die Hepcidin-Ferroportin-Achse wird bestimmt, wie viel Eisen resorbiert und freigesetzt wird. Funktionsvarianten verschieben das Gleichgewicht zwischen Eisenexport und -speicherung.

SLC40A1 Eisenexport/Ferroportin-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs11568350	A	CC	31×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[131] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.16 Immun-Signalwege und Autoimmunachsen

Kontexte: 13 · ohne Richtung: 2

3.10.16.1 Gen IL6

Interleukin 6: Das Gen kodiert ein von Immun- und anderen Zellen ausgeschüttetes Zytokin, das über Rezeptorbindung Entzündungs- und Akute-Phase-Reaktionen anstößt. Interleukin 6 ist ein zentraler Botenstoff der angeborenen und erworbenen Immunantwort und reguliert unter anderem die hepatische Bildung von Akute-Phase-Proteinen.

IL6 Entzündungs-/Zytokin-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800795	C	CC	30×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Keine Diagnose und kein klinischer Risikowert aus diesem Marker.
- Effekt-/Risikoallel ist Forward-Strang-orientiert vor klinischer Nutzung zu prüfen.
- SNP-Array-/WGS-Befunde sollten bei klinischer Relevanz validiert werden.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[167] [288] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.16.2 Gen CRP

C-reaktives Protein: Das Gen kodiert ein in der Leber gebildetes Akute-Phase-Protein, das an geschädigte Zellen und Erreger bindet und die angeborene Immunabwehr unterstützt. Die Bildung des C-reaktiven Proteins wird durch entzündungsfördernde Zytokine wie Interleukin 6 angeregt, weshalb es als etablierter Entzündungs-Biomarker gilt. Im Bericht steht das Gen für den Entzündungs-Biomarker-Kontext, also für die anlagebedingte Regulation dieses Markers.

CRP Entzündungs-Biomarker-Kontext · Forschungskontext

Bewertung: CRP: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2794520	C	CT	36×

SNP-Bedeutung:

rs2794520 (CRP): Das T-Allel (rs2794520) am CRP-Locus ist mit niedrigeren basalen Spiegeln des Akute-Phase-Proteins C-reaktives Protein assoziiert; die Variante beeinflusst v.a. den CRP-Biomarkerspiegel, nicht direkt das kardiovaskuläre Grundrisiko.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs2794520 (Höhere CRP-Konzentration im Serum (Entzündungsmarker)): Pro C-Allel gegenüber T: Anstieg von ln(CRP, mg/L) um 0,160 (SE 0,006), P 2,0×10^-186 (Discovery plus Replikation).

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer Kontext interpretieren; ein CRP-Laborwert ist maßgeblich, nicht dieser Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[26] [85] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.16.3 Gen ACKR1

ACKR1 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Es wird keine Krankheits- oder Assoziationsrichtung zugeordnet. Die separate funktionelle Einordnung zeigt den Studienvergleich und seine Auswertbarkeit.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2814778	C	TT	32×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Marker wurden im Datensatz gefunden, aber ihre Richtung ist für diese Auswertung nicht ausreichend belegt. Deshalb wird daraus kein Risiko- oder Schutzbefund abgeleitet.

Klinischer Kontext: Die unvollständige oder unklare Markerauswertung erlaubt keine belastbare Aussage zum beschriebenen Effekt. Fehlende oder unsichere Eingaben sind kein Normalbefund.

Grenzen:

- Assoziativer Marker, keine Diagnose.
- Assoziativer Kontext mit begrenzter, noch nicht abschließend reviewter Evidenz.
- Bei klinischer Relevanz validieren.

Quellen und Evidenz: Ohne Richtung

[75] [291] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.16.4 Gen STAT3

Signal Transducer and Activator of Transcription 3: Kodiert einen Transkriptionsfaktor, der nach Zytokin- und Wachstumsfaktor-Signalen über den JAK-STAT-Weg aktiviert wird und Zielgene im Zellkern reguliert. STAT3 vermittelt zentrale Prozesse der Immunantwort, Entzündungsregulation, Zellproliferation und Zelldifferenzierung. Der Kontext ordnet STAT3-Varianten in den Zusammenhang der immun- und entzündungsbezogenen Signalregulation ein.

STAT3 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: STAT3: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs744166	A	AG	44×

SNP-Bedeutung:

rs744166 (STAT3-Locus): rs744166 liegt im STAT3-Gen, dessen Transkriptionsfaktor zentrale Zytokin-Signalwege (IL-6/IL-23, TH17) vermittelt; das Risikoallel (A) ist in GWAS mit erhöhtem Risiko für chronisch-entzündliche Darmerkrankungen und Autoimmunität assoziiert. Ein direkter funktioneller Mechanismus ist nicht gesichert.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs744166 (Morbus Crohn): A-Allel gegenüber G: OR 1,18 (Fall-Kontrolle), OR 1,25 (TDT); kombiniertes P 6,82×10^-12.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer/assoziativer Kontext interpretieren; keine klinische Aussage ohne Labor/Klinik.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[23] [50] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.16.5 Gen TYK2

Tyrosinkinase 2: TYK2 kodiert eine Kinase der JAK-Familie, die Signale von IL-12, IL-23 und Typ-I-Interferonen über den JAK/STAT-Weg weiterleitet. TYK2 ist ein Knotenpunkt proentzündlicher Zytokinsignale; die Variante P1104A mit partiellem Funktionsverlust dämpft diese Achse und ist Vorbild für selektive TYK2-Hemmer.

TYK2 P1104A Immun-Assoziationskontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs34536443	C	GG	41×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[90] [132] [338] [389] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.16.6 Gen IRF5 · rs2004640

Interferon-regulatorischer Faktor 5 (IRF5): IRF5 kodiert einen Transkriptionsfaktor, der nach Aktivierung angeborener Immunsensoren die Produktion von Typ-I-Interferonen und proinflammatorischen Zytokinen steuert. IRF5 ist ein Schlüsselregler der Typ-I-Interferon-Antwort; eine überschießende IRF5-Aktivität verstärkt die IFN-Signatur, die für systemische Autoimmunerkrankungen wie SLE charakteristisch ist.

IRF5 rs2004640 · SLE- und Spleißkontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2004640	T	GG	31×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Die SLE-Assoziation ist populationsbezogen; absolute Risiken und individuelle Erkrankungen lassen sich daraus nicht ableiten.
- Die Studie verknüpfte erhöhte IRF5-Expression mit einer separaten cis-wirksamen Variante und einem Haplotyp.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[133] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 25.09.2026

3.10.16.7 Gen PTPN2

Protein-Tyrosinphosphatase, Nicht-Rezeptor-Typ 2 (PTPN2): PTPN2 kodiert eine Tyrosinphosphatase, die durch Dephosphorylierung von JAK/STAT-Komponenten und T-Zell-Rezeptor-Signalen als negativer Regulator der Immunaktivierung wirkt. Als Bremser proinflammatorischer Zytokin- und TCR-Signale hält PTPN2 die T-Zell-Homöostase und Selbsttoleranz aufrecht; eine verminderte Funktion verschiebt das Gleichgewicht Richtung Entzündung.

PTPN2 rs2542151 · T1D-Erkrankungsbeginn · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2542151	G	TT	41×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Die untersuchte Assoziation betrifft den Erkrankungsbeginn in einer spanischen Kohorte und ist keine individuelle Prognose.
- Für rs2542151 wurden in der zitierten Studie weder PTPN2-Aktivität noch Zytokin- oder TCR-Signalstärke gemessen.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[106] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 25.09.2026

3.10.16.8 Gen TNFAIP3

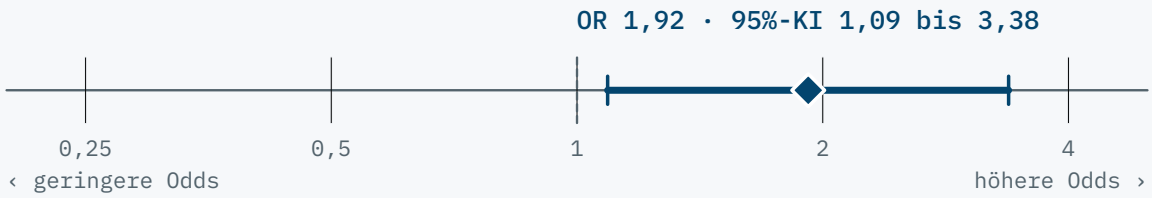
Tumornekrosefaktor-alpha-induziertes Protein 3 (TNFAIP3 / A20): TNFAIP3 kodiert das ubiquitin-modifizierende Enzym A20, das den Transkriptionsfaktor NF-kB negativ reguliert und so die Expression proinflammatorischer Gene begrenzt. A20 ist eine zentrale Bremse der NF-kB-getriebenen Entzündung; eine verminderte A20-Funktion enthemmt entzündliche Zytokinprogramme und ist mit mehreren systemischen Autoimmunerkrankungen verknüpft.

TNFAIP3 A20/NF-kB-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Literatur-OR: OR 1,92 (95%-KI 1,09 bis 3,38) · Odds-Änderung +92 %
Phänotyp: Systemischer Lupus erythematodes (SLE)
Modell: rs2230926 TG/GG gegenüber TT, genotypischer Trägervergleich in Fall-Kontroll-Analyse
Allelvergleich: G vs T
Genotypbasis: rs2230926 G-Träger (TG/GG) gegenüber TT
Population: Italienische Kohorte: 313 SLE-Fälle und 236 gesunde Kontrollen; Einzelstudie
Evidenzstatus: Einzelstudie
Übertragbarkeit: Populations- und studienkontextabhängig; keine gepoolte OR

Ergebnis-OR: Die beobachtete Gruppe ist die Studienreferenz und nicht die berichtete Vergleichsgruppe; das OR wird nicht übertragen.



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2230926	G	TT	32×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[59] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 27.09.2026

3.10.16.9 Gen FCGR2A

Fc-Gamma-Rezeptor IIa (FCGR2A / FcγRIIa): FCGR2A kodiert einen niedrig-affinen Fc-Rezeptor für Immunglobulin G auf Phagozyten, der IgG-opsonisierte Immunkomplexe bindet und deren Aufnahme und Clearance vermittelt. FcγRIIa ist zentral für die Beseitigung zirkulierender Immunkomplexe; eine schwächere IgG2-Bindung mindert diese Clearance und begünstigt die Ablagerung von Komplexen, ein Mechanismus systemischer Autoimmunität. Im Bericht wird FCGR2A im Kontext der Immunkomplex-Clearance geführt: als funktioneller Marker, ob die schwächer bindende Arg131-Variante vorliegt.

FCGR2A Immunkomplex-Clearance-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: R131 (Forward-G): Assoziation mit SLE und Lupusnephritis in untersuchten asiatischen Populationen.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1801274	G; A	AG	31×

rs1801274: G (Risiko-/Kontextassoziation); A (Funktionsvergleich)

SNP-Bedeutung:

rs1801274 (FCGR2A rs1801274 (H131R)): GRCh38 A>G: A kodiert His131, G Arg131. Eine Metaanalyse asiatischer Studien verband R131/G mit SLE und Lupusnephritis; Richtung und Stärke sind krankheits- und populationsabhängig. Daraus folgen keine persönliche Risikozahl und keine Aussage zu IgG-Therapien.

Einordnung

Biologische Einordnung: GRCh38 rs1801274 A>G: A entspricht His131, G Arg131. Eine Metaanalyse von 20 asiatischen Studien (4.832 SLE-Fälle, 6.190 Kontrollen) berichtete für R/Arg131-G gegenüber H/His131-A ein SLE-OR von 1,201 (95%-KI 1,098-1,315). Die Assoziation variiert nach Population und Endpunkt und ist keine persönliche SLE- oder Nephritisprognose.

Klinischer Kontext: Dies ist ein populationsbezogener Forschungskontext. Der Marker begründet weder eine SLE-Diagnose noch eine Aussage zur Wirksamkeit IgG-basierter Therapien.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz:

[226] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.16.10 Gen IL7R

Interleukin-7-Rezeptor-alpha-Kette: IL7R kodiert die Alpha-Kette des Interleukin-7-Rezeptors, der für Entwicklung, Überleben und Homöostase von T-Lymphozyten essenziell ist. Er kommt membrangebunden und als lösliche Form vor. Alternatives Splicing von Exon 6 bestimmt das Verhältnis von membranständiger zu löslicher IL7R-Isoform. Die rs6897932-Variante beeinflusst diesen Splicing-Schalter und damit die IL-7-abhängige T-Zell-Regulation und Autoimmunneigung. Im Bericht wird IL7R im Kontext der IL-7-Achse und T-Zell-Homöostase geführt und ergänzt die Immundomäne um diese Signalachse.

IL7R IL-7-Achse/Multiple-Sklerose-Kontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: C-Allel verschiebt IL7R-Isoformbalance: IL-7-Achsen-Kontext.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs6897932	C	CT	30×

SNP-Bedeutung:

rs6897932 (IL7R rs6897932 (Exon 6)): Das C-Risikoallel (rs6897932) in Exon 6 stört einen exonischen Splice-Silencer und verschiebt das Verhältnis von membrangebundener zu löslicher IL-7-Rezeptor-Isoform; funktioneller Kontext einer veränderten IL-7-vermittelten T-Zell-Homöostase, assoziiert mit Multiple-Sklerose-Risiko.

Einordnung

Biologische Einordnung: Das C-Allel von rs6897932 beeinflusst alternatives Exon-6-Spleißen und war in den kombinierten Fall-Kontroll-Kohorten mit Multipler Sklerose assoziiert (OR 1,20; 95%-KI 1,151-1,252 pro Allel; 11.019 Fälle, 13.616 Kontrollen). Das ist ein populationsbezogener, moderater Effekt und keine MS-Diagnose oder individuelle Prognose.

Klinischer Kontext: Relevant zur Einordnung der IL-7-Achse in der T-Zell-Regulation, ergänzend zur IL-6-Achse. Der Marker ist ein Kontextfaktor unter vielen; maßgeblich bleiben klinische Befunde und die Gesamtkonstellation.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz:

[139] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 26.09.2026

3.10.16.11 Gen BLK

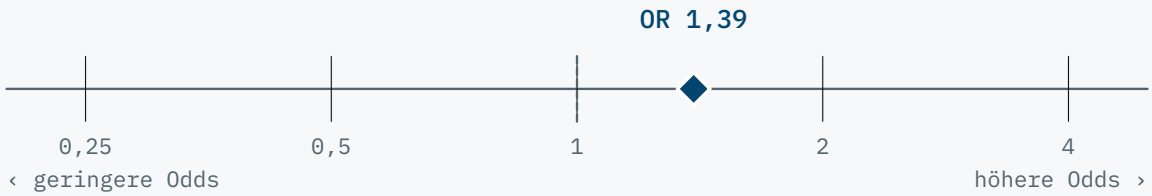
BLK (B Lymphocyte Kinase, B-Lymphozyten-Tyrosinkinase): Kodiert eine B-Zell-spezifische Tyrosinkinase der Src-Familie, die Signale des B-Zell-Rezeptors weiterleitet. BLK ist an Proliferation, Differenzierung und Toleranz von B-Zellen beteiligt; eine reduzierte Expression stört die B-Zell-Rezeptor-Signalgebung und begünstigt den Verlust der Selbsttoleranz mit Autoantikörperbildung.

BLK rs13277113 · B-Zell-Signaling und systemischer Lupus · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Literatur-OR: OR 1,39 · Odds-Änderung +39 %
Phänotyp: Systemischer Lupus erythematodes (SLE)
Modell: A-Allel gegenüber G-Referenz, replizierte Fall-Kontroll-Analyse
Allelvergleich: A vs G
Genotypbasis: rs13277113 A-Allel gegenüber G-Referenz
Population: Nordamerikanische europäische Abstammung mit schwedischer Replikation; 1311/1783 plus 793/857
Evidenzstatus: Replizierte Fall-Kontroll-Studie
Übertragbarkeit: Populationskontext beachten; keine individuelle Prognose

Ergebnis-OR: Für die Markervorkommens-Auswertung ist kein kuratierter Genotyp- oder Diplotypkontrast hinterlegt; ein Studien-OR wird nicht zugeordnet.



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs13277113	A	GG	24×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[163] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 04.07.2026

3.10.16.12 Gen PADI4

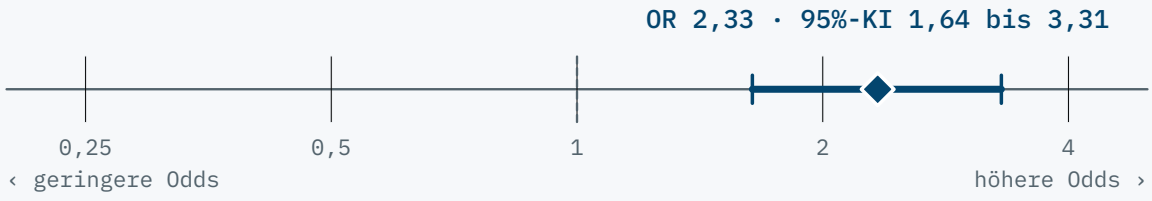
PADI4 (Peptidylarginin-Deiminase Typ 4): Kodiert ein Enzym, das Arginin-Reste in Proteinen zu Citrullin umwandelt (Citrullinierung). PADI4 erzeugt citrullinierte Proteine, die bei rheumatoider Arthritis als Autoantigene wirken und die Bildung anti-citrullinierter Peptidantikörper (ACPA) auslösen können; eine erhöhte mRNA-Stabilität steigert die Enzymverfügbarkeit. Im Bericht als Kontextmarker für Citrullinierung und ACPA-positive RA-Neigung geführt, nicht als diagnostischer Test.

PADI4 rs2240340: Citrullinierung und rheumatoide Arthritis · Biomarker-Kontext

Bewertung: T-Risikoallel von PADI4 ist mit rheumatoider Arthritis assoziiert; Effektstärke populationsabhängig.

Literatur-OR: OR (pro Allel) 2,34 (95%-KI 1,64 bis 3,31) · Odds-Änderung +134 %
Phänotyp: Rheumatoide Arthritis (RA)
Modell: T-Allel gegenüber C, Allelmodell
Allelvergleich: T vs C
Genotypbasis: rs2240340 T-Allel gegenüber C
Population: Polnische Fall-Kontroll-Studie: 181 RA-Fälle und 153 Kontrollen; Einzelstudie
Evidenzstatus: Einzelstudie
Übertragbarkeit: Populationsabhängig und nicht als gepoolter Effekt zu lesen

Ergebnis-OR: OR (pro Allel) 2,34 (95%-KI 1,64 bis 3,31) Pro-Allel-Studienwert; nicht auf einen individuellen Genotyp oder persönliche Odds hochgerechnet.



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2240340	T	TT	33×

SNP-Bedeutung:

rs2240340 (PADI4-Genlocus, Chromosom 1p36, Haplotyp-Marker PADI4_94): Das T-Allel markiert einen PADI4-Risikohaplotyp, der mit erhöhter mRNA-Stabilität und gesteigerter Citrullinierung verknüpft wird und in mehreren Populationen mit rheumatoider Arthritis assoziiert ist (in einer polnischen Kohorte OR ca. 1,97-3,33). Die Effektstärke ist populationsabhängig; Kontextmarker, keine Diagnose.

Einordnung

Biologische Einordnung: PADI4 katalysiert die Citrullinierung von Proteinen, die als ACPA-Autoantigene bei RA dienen. In der zitierten polnischen Fall-Kontroll-Studie war das T-Allel von rs2240340 mit RA assoziiert (Allelmodell OR 2,335; 95%-KI 1,64 bis 3,31). Die Studie belegt damit keine mRNA-Stabilität oder individuelle RA-Prognose.

Klinischer Kontext: Populationsgenetischer Kontextmarker für RA-Neigung, keine Diagnose. Die zitierte Effektschätzung stammt ausschließlich aus der polnischen Kohorte.

Grenzen:

- Der Befund ist ein genetischer Kontext und keine Diagnose.
- Absolute Risiken hängen stark von klinischem Kontext, Umwelt- und Begleitfaktoren ab.
- Bei klinischer Relevanz sollte der Marker validiert bestätigt werden.
- In der polnischen Einzelstudie wich die Genotypverteilung der PADI4-Kontrollen vom Hardy-Weinberg-Gleichgewicht ab. Der Effekt ist deshalb vorsichtig als Studienkontext zu lesen.

Zur Effektstärke: Das Odds Ratio (OR) vergleicht die Chancen in Studiengruppen; es ist kein absolutes Erkrankungsrisiko. Die Prozentangabe bezeichnet die Änderung der Odds gegenüber der Referenzgruppe, nicht das persönliche Risiko.

Quellen und Evidenz:

[42] · B · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 27.09.2026

3.10.16.13 Gen ALOX15

Arachidonat-15-Lipoxygenase (ALOX15): ALOX15 kodiert die Arachidonat-15-Lipoxygenase 1, ein Enzym der Lipidmediatorbildung, das mehrfach ungesättigte Fettsäuren oxidiert. rs34210653 liegt auf dem GRCh38-Vorwärtsstrang an 17:4632019 als G>A. ALOX15 liegt auf dem Reverse-Strang; auf dem MANE-Select-Transkript NM_001140.5 entspricht die Variante c.1679C>T und auf dem Protein NP_001131.3 p.Thr560Met.

ALOX15 rs34210653, Thr560Met und c.1679C>T · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Schutzallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Literatur-OR: OR 0,32 (95%-KI 0,26 bis 0,39) · Odds-Änderung -68 %
Phänotyp: Nasenpolypen
Modell: rs34210653 A-Allel, p.Thr560Met, pro Allel
Allelvergleich: A vs G
Genotypbasis: rs34210653 A gegenüber G, Forward-Strang; A entspricht c.1679C>T auf dem Transkript
Population: Island und Vereinigtes Königreich; 4.366 Nasenpolypen-Fälle, 5.608 CRS-Fälle und über 700.000 Kontrollen
Evidenzstatus: GWAS mit funktionellem Kontext
Übertragbarkeit: Gilt für Nasenpolypen; die Quelle berichtet zusätzlich eine getrennte CRS-OR von 0,64

Ergebnis-OR: Für die Markervorkommens-Auswertung ist kein kuratierter Genotyp- oder Diplotypkontrast hinterlegt; ein Studien-OR wird nicht zugeordnet.

OR 0,32 · 95%-KI 0,26 bis 0,39



Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs34210653	A	GG	28×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Die Schutzassoziation stammt aus populationsgebundenen Studien und kann nicht direkt auf eine einzelne Person übertragen werden.
- Der Befund ersetzt keine HNO-, allergologische oder andere klinische Diagnostik.
- Aus diesem Marker allein folgt keine Therapie-, Supplement- oder Präventionsentscheidung.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Dieser Befund beschreibt einen genetischen Biomarker- oder Entzündungskontext; klinische Symptome, HNO-Befunde und weitere Faktoren sind für die Einordnung maßgeblich.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose
- kein Ausschluss von Nasenpolypen oder chronischer Rhinosinusitis
- keine Therapie- oder Supplemententscheidung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Dieser Befund ersetzt keine klinische Diagnostik und darf nicht als Diagnose oder Ausschluss von Nasenpolypen oder chronischer Rhinosinusitis verwendet werden.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein darf keine Therapie-, Supplement- oder Präventionsentscheidung abgeleitet werden; klinische Einordnung bleibt erforderlich.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein dürfen keine Lifestyle-, Diät- oder Supplementempfehlungen abgeleitet werden.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[203] · B · kuratiert

PubMed-geprüfte Primär-GWAS und funktionelle Variantenannotation · verifiziert am 23.08.2026

3.10.17 Weitere einzelne Stoffwechselkontexte

Kontexte: 9

3.10.17.1 Gen BDNF · rs11030119

Brain-derived Neurotrophic Factor (BDNF): BDNF ist ein neurotropher Wachstumsfaktor, der über den Rezeptor TrkB das Überleben, Wachstum und die synaptische Plastizität von Nervenzellen fördert. BDNF ist an Lernen, Gedächtnis und neuronaler Anpassung beteiligt und wird zudem in Thrombozyten gespeichert und freigesetzt, was auf eine Rolle in vaskulären Prozessen hinweist.

BDNF rs11030119 · vorläufiger Schlaganfall-Forschungskontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: GG/GA: vorläufiger Studienkontext, keine bestätigte Risiko- oder Schutzrichtung für diesen persönlichen Befund.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs11030119	A	AG	28×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Quelle berichtet einzelne Genotypvergleiche für AA und GA. Der konkrete Referenzkontrast der AA-Schätzung ist noch nicht konsistent verifiziert. GG oder GA belegt weder eine normale individuelle Risikolage noch eine Schutzwirkung. Die funktionelle Studie von 2026 verglich nur GG- und AA-Homozygote; Heterozygote wurden dort nicht untersucht.

Klinischer Kontext: Die Referenzgruppe der Studie ist kein klinisch unauffälliger Vergleich für eine Einzelperson; Schlaganfall ist multifaktoriell.

Grenzen:

- GG oder GA schließt Schlaganfall nicht aus und belegt keinen Schutz.
- Es gibt für diese Genotypen keine individuelle Risikoabschätzung.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[39] [257] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 27.09.2026

3.10.17.2 Gen BDNF · rs6265

Brain-derived Neurotrophic Factor (BDNF): BDNF ist ein neurotropher Wachstumsfaktor, der über den Rezeptor TrkB das Überleben, Wachstum und die synaptische Plastizität von Nervenzellen fördert. BDNF ist an Lernen, Gedächtnis und neuronaler Anpassung beteiligt und wird zudem in Thrombozyten gespeichert und freigesetzt, was auf eine Rolle in vaskulären Prozessen hinweist.

BDNF Val66Met (rs6265) · Schlaganfall-Assoziationskontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: BDNF rs6265: Val66Met-Genotyp im Kontext einer einzelnen Schlaganfall-Fall-Kontroll-Studie; keine bestätigte Schutz- oder Risikorichtung.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs6265	T	CC	27×

Einordnung

Biologische Einordnung: Die Primärstudie berichtet eine Genotypverteilung in einer südindischen Stichprobe, enthält aber einen intern widersprüchlichen OR/KI-Wert. Aus diesen Daten wird weder eine individuelle Schlaganfallrichtung noch eine Effektgröße abgeleitet.

Klinischer Kontext: Einzelstudien-Kontext ohne klinisch belastbare Richtung; Schlaganfall ist multifaktoriell.

Grenzen:

- Intern widersprüchlicher OR/KI-Wert in der Quelle; keine Effektgröße oder Richtung übernehmen.
- Einzelne Fall-Kontroll-Studie in einer Population, keine unabhängige Replikation.
- Array- und Studienstrang müssen vor einem Allelvergleich validiert werden.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Dieser Befund zeigt nur den rs6265-Genotyp und einen nicht bestätigten Studienkontext; keine Schutz- oder Risikoeinstufung.

Was er NICHT bedeutet:

- keine Diagnose
- kein Ausschluss einer Erkrankung
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund
- keine quantitative Risikoaussage

Diagnostische Grenze: Dieser Befund ersetzt keine klinische Diagnostik und darf nicht als Diagnose oder Ausschluss verwendet werden.

Therapie-Grenze: Aus diesem Befund allein darf keine Therapieentscheidung abgeleitet werden.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Befund allein dürfen keine Lifestyle-, Diät- oder Supplementempfehlungen abgeleitet werden.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[257] · C · kuratiert

Kuratierte Literatur · verifiziert am 25.06.2026

3.10.17.3 Gen EMSY

EMSY-Transkriptions-Repressor / BRCA2-interagierendes Protein: EMSY kodiert ein Kernprotein, das an Chromatin-Regulation und DNA-Reparaturprozesse gekoppelt ist und mit BRCA2-abhängigen Signalwegen interagiert. Über die Bindung an Chromatin-modifizierende Komplexe und die Interaktion mit BRCA2 ist EMSY an der Steuerung der Genexpression und der Erhaltung der Genomstabilität beteiligt. Im Bericht erscheint EMSY als Kontexteintrag zu einem Genlocus, der in Assoziationsstudien mit variablen biologischen Merkmalen in Verbindung gebracht wurde.

EMSY Kontext · Forschungskontext

Bewertung: EMSY: Mindestens ein kuratiertes Studienallel liegt vor. Endpunkt und Richtung stehen je Marker in der Tabelle.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs2155219	T	GT	18×

SNP-Bedeutung:

rs2155219 (EMSY (C11orf30)): Der Marker liegt in der 11q13-Region nahe EMSY/LRRC32; das T-Allel ist in genomweiten Studien mit atopischen/allergischen Merkmalen (Ekzem, IgE) assoziiert. Der funktionelle Effekt der Variante selbst ist nicht gesichert; sie wirkt vermutlich regulatorisch auf die Genexpression in der Region.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs2155219 (Allergische Sensibilisierung, spezifisches IgE): Effektallel T gegenüber G: Odds Ratio 1,20 (95%-KI 1,14 bis 1,24) in der Entdeckungsstufe und 1,18 (1,13 bis 1,22) kombiniert.

Klinischer Kontext: Nur als biochemischer/assoziativer Kontext interpretieren; keine klinische Aussage ohne Labor/Klinik.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz:

[7] [45] [290] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.17.4 Gen ADRA2A

Alpha-2A-adrenerger Rezeptor: ADRA2A kodiert einen G-Protein-gekoppelten Rezeptor, der als präsynaptischer Autorezeptor die Freisetzung von Noradrenalin hemmt und über nachgeschaltete Signalwege unter anderem die Insulinsekretion moduliert. Der Rezeptor wirkt im sympathischen Nervensystem sowie in pankreatischen Beta-Zellen; genetische Varianten im Bereich von rs10885122 werden mit Unterschieden in der Regulation des Glukose- und Insulinstoffwechsels in Verbindung gebracht. Im Bericht dient ADRA2A als Kontextmodul zur adrenergen Regulation im Stoffwechsel.

ADRA2A ADRA2A-Region · Nüchternglukose · Biomarker-Kontext

Bewertung: ADRA2A-Region rs10885122: Das G-Allel ist populationsbezogen mit leicht höherer Nüchternglukose assoziiert.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs10885122	G	GG	29×

SNP-Bedeutung:

rs10885122 (ADRA2A): Das G-Allel (rs10885122, nahe ADRA2A) ist mit erhöhtem Nüchternglukose assoziiert; ADRA2A moduliert die adrenerg gehemmte Insulinsekretion. Der funktionelle Effekt der intergenischen Variante ist nicht gesichert.

Einordnung

Biologische Einordnung: Eine große populationsbasierte GWAS fand für rs10885122-G einen kleinen Effekt auf Nüchternglukose (etwa 0,022 mmol/L pro Allel in der Replikation). Der Marker liegt in einer Region nahe ADRA2A. Das belegt weder ein individuelles Diabetesrisiko noch einen Rezeptormechanismus.

Klinischer Kontext: Nur im klinischen/biochemischen Kontext interpretieren; Labor/Klinik maßgeblich.

Grenzen:

- Der kleine Effekt beschreibt Gruppenmittelwerte und sagt keine individuellen Glukosewerte voraus.
- Die zitierten Studien belegen keine Diabetesdiagnose oder Therapieentscheidung aus rs10885122.
- Bei klinischen Fragen sind gemessene Laborwerte maßgeblich.

Quellen und Evidenz:

[99] [293] · B · kuratiert

MAGIC-GWAS zur Nüchternglukose; Bevölkerungsnachbeobachtung GLACIER · verifiziert am 25.09.2026

3.10.17.5 Gen IL2/IL21

Interleukin-2 / Interleukin-21 (Genregion): Die benachbarten Gene IL2 und IL21 kodieren Zytokine, die Wachstum, Differenzierung und Funktion von T- und B-Lymphozyten steuern. Beide Zytokine sind zentrale Regulatoren der adaptiven Immunantwort; genetische Varianten in dieser Region (u. a. rs6822844) werden mit der Regulation von Immunreaktionen und mit mehreren autoimmunen Konstellationen assoziiert. Im Bericht dient die IL2/IL21-Region als Kontextmodul zur genetischen Regulation der Immunantwort.

IL2/IL21 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: IL2/IL21 rs6822844: populationsbezogener Assoziationskontext für einzelne Autoimmunerkrankungen.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs6822844	G	GT	29×

SNP-Bedeutung:

rs6822844 (IL2/IL21-Region (4q27)): Marker in der IL2/IL21-Region (4q27), die T-Zell-regulierende Zytokine kodiert; das G-Allel ist in Assoziationsstudien mit mehreren Autoimmunerkrankungen (u.a. Zöliakie) verknüpft. Der genaue funktionelle Effekt auf die IL2/IL21-Expression ist nicht gesichert, die Aussage bleibt assoziativ.

Einordnung

Biologische Einordnung: Populationsstudien und Metaanalysen verknüpfen rs6822844 am IL2/IL21-Locus mit einzelnen immunvermittelten Erkrankungen. In der zitierten Metaanalyse war T gegenüber dem häufigen G-Allel mit niedrigeren Odds im zusammengefassten Autoimmun-Kontrast verbunden (OR 0,73). Die Richtung gilt nicht einheitlich für jede Erkrankung oder Population. Der Genotyp sagt keine individuelle Erkrankung voraus und schließt sie nicht aus.

Klinischer Kontext: Nur im klinischen/biochemischen Kontext interpretieren; Labor/Klinik maßgeblich.

Grenzen:

- Die Befunde unterscheiden sich nach Erkrankung und untersuchter Population.
- Kein individueller Autoimmun-Risikoscore, keine Diagnose und kein Ausschluss.
- Bei klinischen Fragen sind Symptome, Untersuchung und Labor maßgeblich.

Quellen und Evidenz:

[146] [237] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 25.09.2026

3.10.17.6 Gen APOC1

Apolipoprotein C-I: APOC1 kodiert ein kleines Apolipoprotein an Lipoproteinpartikeln, das Enzyme des Lipidstoffwechsels beeinflusst und unter anderem die Lipoproteinlipase sowie das Cholesterinester-Transferprotein (CETP) hemmend moduliert. Das Gen liegt im Genom eng benachbart zum APOE-Cluster, sodass seine Varianten häufig gemeinsam mit APOE-Varianten vererbt werden und in Assoziationsanalysen mit dem Lipidstoffwechsel auftreten. Im Bericht dient APOC1 als Kontext-Locus im APOE-nahen Genabschnitt, dessen Varianten in Assoziationsstudien mit Lipid- und alterungsbezogenen Merkmalen verknüpft wurden.

APOC1 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: APOE-gekoppelter rs4420638-Locuskontext erkannt; kein unabhängiger APOC1-Risikobefund.

Ergebnis-OR: Ein OR erscheint nur im Freitext; ein strukturierter Schätzwert und typisierter Studienkontrast fehlen, daher wird kein Wert zugeordnet.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs4420638	G	AG	36×

SNP-Bedeutung:

rs4420638 (APOC1): rs4420638 liegt nahe APOC1 in einer stark mit APOE ε4 gekoppelten Region. Die unadjustierte Alzheimer-Assoziation aus der ADGC-Analyse verschwand nach Adjustierung für APOE ε2/ε4; dieser SNP belegt keinen unabhängigen APOC1-Risikoeffekt.

Einordnung

Biologische Einordnung: rs4420638 liegt nahe APOC1 und ist mit APOE ε4 gekoppelt. In der ADGC-Fall-Kontroll-Analyse war die Alzheimer-Assoziation im nicht adjustierten Modell erhöht (OR 2,77; 95%-KI 2,62 bis 2,94), verschwand aber nach Adjustierung für APOE ε2/ε4 (Modell 2: OR 1,06; 95%-KI 0,96 bis 1,18; p = 0,24). Der unadjustierte populationsbezogene Wert ist keine individuelle Risikoschätzung und belegt keinen unabhängigen APOC1-Risikoeffekt.

Klinischer Kontext: Nur im klinischen/biochemischen Kontext interpretieren; Labor/Klinik maßgeblich.

Grenzen:

- rs4420638 ist in der geprüften Analyse nach APOE-Adjustierung nicht unabhängig mit Alzheimer assoziiert.
- Der unadjustierte Populationswert ist keine individuelle Risikoschätzung.

Quellen und Evidenz:

[35] [55] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 06.07.2026

3.10.17.7 Gen OXTR

Oxytocin-Rezeptor: OXTR kodiert den G-Protein-gekoppelten Rezeptor für das Neuropeptid Oxytocin und vermittelt dessen Signalwirkung über intrazelluläre Signalkaskaden. Oxytocin-Signalwege sind an peripheren Prozessen wie Uteruskontraktion und Milchejektion sowie an zentralnervösen Funktionen im Bereich sozialer und emotionaler Verarbeitung beteiligt.

OXTR Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs53576	G	AA	38×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[130] · A · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.17.8 Gen TENM4

Teneurin-Transmembranprotein 4: TENM4 kodiert ein Transmembranprotein der Teneurin-Familie, das als Zelloberflächenmolekül an Zell-Zell-Erkennung und der Steuerung neuronaler Verbindungen beteiligt ist. Teneurine wirken bei der Entwicklung des Nervensystems mit, insbesondere bei der Wegfindung von Axonen und der Ausbildung neuronaler Schaltkreise.

TENM4 Kontext · Forschungskontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs12576775	G	AA	31×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- Studienbezogene Assoziation; keine Diagnose und keine individuelle Vorhersage.
- Ein Befund ohne Studienallel schließt ein Risiko NICHT aus.

Quellen und Evidenz: Referenzbefund

[158] [286] · B · kuratiert

Kuratiert: PubMed-geprüfte Marker-/Merkmalsreferenzen · verifiziert am 26.09.2026

3.10.17.9 Gen TGFB1

Transforming Growth Factor beta 1: TGFB1 kodiert ein pleiotropes Zytokin, das Immunregulation, Gewebehomöostase und Entzündungsantworten beeinflusst. rs1800470 ist die kanonische rsID des historisch auch als rs1982073 bezeichneten +869-Leu10Pro-Polymorphismus. Eine kleine Studie berichtete einen geschlechtsspezifischen MS-Zusammenhang.

TGFB1 rs1800470 · vorläufiger MS-Forschungskontext · Biomarker-Kontext

Bewertung: Referenzgenotyp beobachtet: kuratiertes Effektallel nicht getragen; aus diesem Locus ergibt sich kein positiver Kontexttreffer.

Marker	Effektallel	Genotyp	Tiefe
rs1800470	G	AA	34×

Einordnung

Biologische Einordnung: Der vollständige kuratierte Markerbestand wurde im Datensatz ausgewertet; das Effektallel wurde nicht nachgewiesen. Dieser Referenzbefund schließt andere genetische oder klinische Faktoren nicht aus.

Klinischer Kontext: Der Referenzbefund begründet allein keine spezielle klinische Maßnahme. Bei Beschwerden oder auffälligen Laborwerten erfolgt die Einordnung unabhängig von diesem einzelnen Marker.

Grenzen:

- rs1982073 ist ein historischer Alias; der Bericht wertet die kanonische rsID rs1800470 aus.
- Die Assoziation stammt aus einer kleinen Einzelstudie und wurde weder unabhängig repliziert noch in großen MS-GWAS bestätigt.
- Das geschlechtsspezifische Ergebnis darf nicht auf alle Personen übertragen werden.
- Ein kausaler funktioneller Mechanismus für MS ist nicht validiert.

Was dieser Befund bedeutet und welche Grenzen gelten

Was der Befund sagt: Dieser Befund beschreibt ausschließlich einen vorläufigen, geschlechtsspezifischen genetischen Forschungskontext.

Was er NICHT bedeutet:

- keine MS-Diagnose
- kein Ausschluss einer Multiplen Sklerose
- keine Therapieentscheidung allein aus diesem Befund

Diagnostische Grenze: Dieser genetische Kontext ersetzt keine neurologische Diagnostik und darf nicht als Diagnose oder Ausschluss verwendet werden.

Therapie-Grenze: Aus TGFB1 rs1800470 folgt keine Therapie-, Monitoring- oder Prognoseentscheidung.

Lebensstil-Grenze: Aus diesem Marker allein folgt keine Lifestyle-, Diät- oder Supplementempfehlung.

Quellen und Evidenz: **Referenzbefund**

[312] · C · kuratiert

Kuratiert: schwache, nicht reproduzierte einzelne Kandidatengenstudie · verifiziert am 26.09.2026

Limitierungen

Diese Kontext-Marker sind assoziativ und nicht-diagnostisch. Sie ersetzen keine klinische Diagnostik, kein Labor und keine Beratung; viele beruhen auf schwacher oder uneinheitlicher Evidenz.

4 Technische Genomanalysen

Dieses Kapitel bündelt toolbasierte, technische und qualitätsbezogene Analyseergebnisse. Sie sind von medizinischen Kontextkarten getrennt und ersetzen keine klinische Validierung.

4.1 LPA / KIV-2 und Lp(a)-Marker

Lipoprotein(a), kurz Lp(a), ist ein weitgehend genetisch bestimmter, eigenständiger Risikofaktor für Herz-Kreislauf-Erkrankungen. Seine Konzentration hängt stark von der Zahl der KIV-2-Wiederholungen im LPA-Gen ab: weniger Wiederholungen gehen meist mit höherem Lp(a) einher. KILDA schätzt diese KIV-2-Kopienzahl aus k-meren der FASTQ-Rohdaten. Die Einordnung oben in jeder Karte sagt, ob das Erbgut eher für ein erhöhtes oder ein niedrigeres Lp(a) spricht; sie ist keine Diagnose und ersetzt keine Lp(a)-Blutmessung.

Technische Evidenz

4.1.1 LPA / KIV-2 (KILDA)

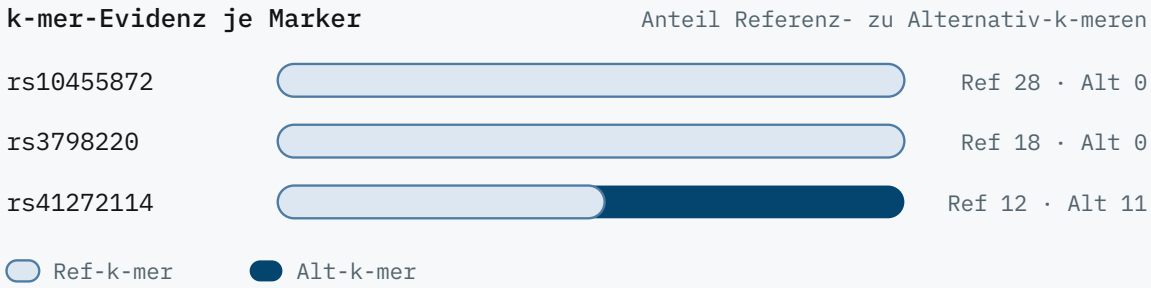
HG1 KIV-2 CN 35,73

Lp(a) ist genetisch eher niedriger.

Nachgewiesen ist die Nullmutation rs41272114-T, keine erhöhende Variante. Das betroffene Allel bildet kein Lp(a); den Spiegel bestimmt dann das zweite Allel, das trotzdem hoch liegen kann.

eher niedriger KIV-2 CN 35,73

Fachliche Details & Evidenz



KIV-2-Einordnung: Geschätzte diploide KIV-2-Gesamtkopienzahl, also die Summe beider Allele. Sie zeigt die Richtung oben an; die kürzere Isoform und den genauen Lp(a)-Wert in nmol/L legt sie nicht fest.

KILDA-Quantil: nicht berechnet / nicht aussagekräftig bei Einzelprobe

Marker	Ref-k-mer	Alt-k-mer	Auswertung
rs10455872	28	0	kein Alt-Signal
rs3798220	18	0	kein Alt-Signal
rs41272114	12	11	Alt-Signal nachweisbar

Quellen und Evidenz:

LPA / KIV-2

[60] · Clarke et al. 2009 (rs10455872, rs3798220)

[89] · Di Maio et al. 2020 (rs41272114)

[253] · Molitor et al. 2025 (KILDA)

Interpretation

Die Einordnung stützt sich auf drei LPA-Varianten. `rs10455872-G` und `rs3798220-C` gehen mit deutlich höherem Lp(a), kürzeren KIV-2-Isoformen und höherem Risiko für koronare Herzkrankheit einher (Clarke et al. 2009: OR 1,51 mit einer Variante, OR 2,57 mit zwei oder mehr). `rs41272114-T` ist eine Nullmutation: das betroffene Allel bildet kein Lp(a), Träger haben im Mittel niedrigere Spiegel (Di Maio et al. 2020).

Ohne Variantenbefund entscheidet die KIV-2-Zahl: bis 28 eher erhöht, ab 42 eher niedrig, dazwischen mittlerer Bereich. Die Grenzen orientieren sich am Mittel von rund 35 im 1000-Genomes-Bestand der KILDA-Arbeit (Träger von `rs10455872` im Mittel 27,8) und sind keine validierte klinische Schwelle. Als Träger gilt eine Variante, sobald ein Alt-k-mer nachweisbar ist (KILDA-Regel).

Limitierungen

Die Varianten erklären nur einen Teil der Lp(a)-Unterschiede. Auch ohne erhöhende Variante kann eine kurze KIV-2-Isoform den Spiegel stark anheben. Den tatsächlichen Wert zeigt nur eine einmalige Lp(a)-Blutmessung in nmol/L.

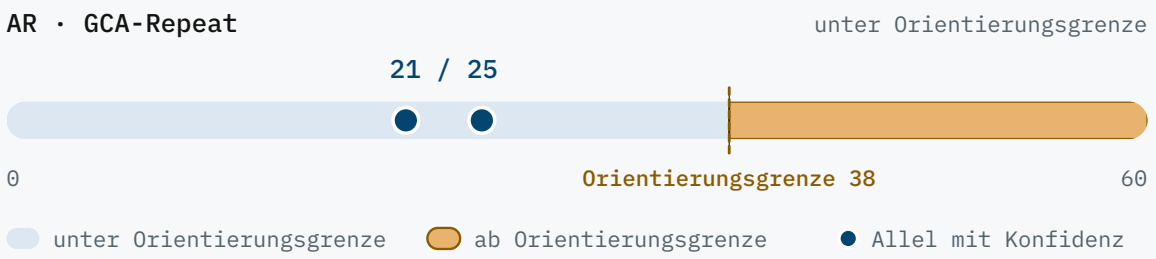
4.2 Repeat-Expansionen

Für jeden Locus werden das beobachtete Repeat-Ergebnis, die technische Evidenz und die Grenzen der Einordnung dargestellt. Die vollständigen Rohdaten bleiben in der Quelldatei verfügbar.

4.2.1 AR

Androgenrezeptor: Der Androgenrezeptor ist ein ligandenaktivierter Transkriptionsfaktor. Er bindet Androgene wie Testosteron und Dihydrotestosteron, wandert in den Zellkern und reguliert dort die Expression androgenabhängiger Gene. Der N-terminale Bereich enthält einen polymorphen CAG-Trinukleotid-Repeat, der für eine Polyglutamin-Kette codiert. Der Androgenrezeptor vermittelt die Wirkung männlicher Sexualhormone in vielen Geweben, unter anderem in Motoneuronen. Es handelt sich um ein Repeat-Expansions-Gen: Der CAG-Repeat im ersten Exon kann verlängert sein. Eine überdurchschnittliche Verlängerung wird mit einer neuromuskulären Erkrankung in Verbindung gebracht.

unter Orientierungsgrenze GCA



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Androgenrezeptor; CAG-Expansionen sind mit spinal-bulbärer Muskelatrophie/Kennedy-Krankheit assoziiert.
Repeat	GCA · Repeat-Genotyp: 21/25 · GenotypeConfidenceInterval: 21-21/25-25
LocusResults	VariantId AR · AlleleCount 2 · Coverage 34,9× · FragmentLength 367 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (21, 7), (25, 4) · Flanking (1, 3), (5, 3), (7, 3), (8, 3), (9, 1), (11, 1), (15, 1), (16, 1), (17, 2), (18, 6), (19, 1), (24, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 25; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist ≤34 CAG; intermediär ca. 35 bis 37; pathologisch typischerweise ≥38 CAG.

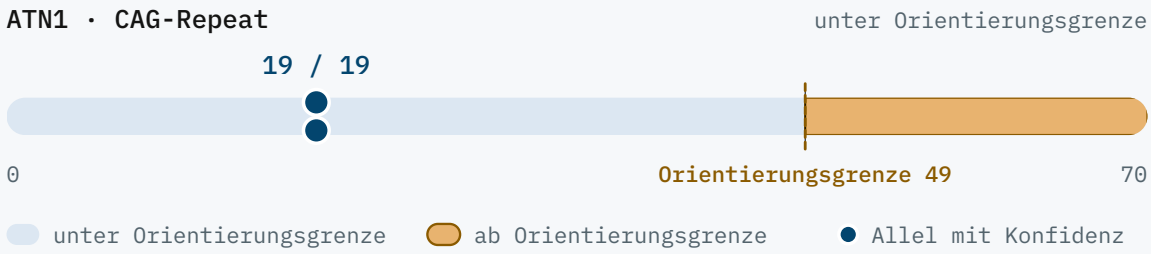
Quellen und Evidenz:

AR · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.2 ATN1

Atrophin-1: ATN1 codiert Atrophin-1, ein im Zellkern und Zytoplasma vorkommendes Protein, das als Transkriptions-Korepressor an der Regulation der Genexpression beteiligt ist. Das Protein enthält einen polymorphen CAG-Trinukleotid-Repeat, der für einen Polyglutamin-Abschnitt codiert. Atrophin-1 spielt eine Rolle in der Entwicklung und Funktion des Nervensystems. Es handelt sich um ein Repeat-Expansions-Gen: Der CAG-Repeat kann verlängert sein. Eine starke Verlängerung wird mit einer erblichen neurodegenerativen Erkrankung des zentralen Nervensystems in Verbindung gebracht.

unter Orientierungsgrenze CAG



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Atrophin-1; CAG-Expansionen sind mit DRPLA assoziiert.
Repeat	CAG · Repeat-Genotyp: 19/19 · GenotypeConfidenceInterval: 19-19/19-19
LocusResults	VariantId ATN1 · AlleleCount 2 · Coverage 43,4× · FragmentLength 384 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (19, 33) · Flanking (1, 2), (2, 1), (3, 4), (5, 2), (6, 4), (7, 4), (8, 2), (10, 1), (11, 2), (12, 1), (13, 1), (15, 3), (17, 3), (18, 2), (19, 2) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 19; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist ≤35 CAG; intermediär (instabiler Normalbereich) ca. 36 bis 48; pathologisch typischerweise ≥49 CAG.

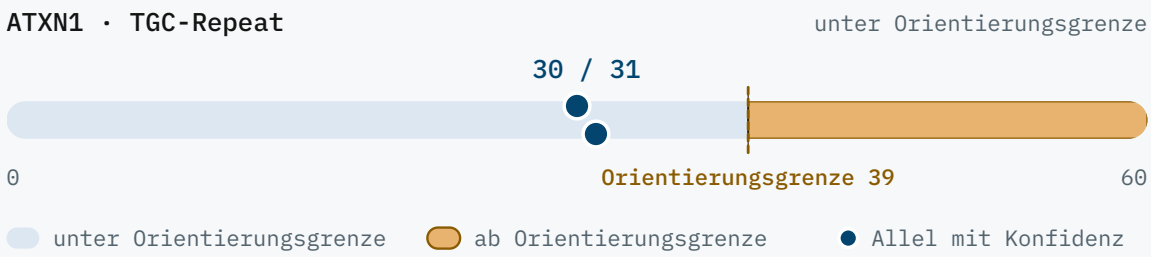
Quellen und Evidenz:

ATN1 · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.3 ATXN1

Ataxin-1: ATXN1 codiert Ataxin-1, ein überwiegend im Zellkern lokalisiertes Protein, das an der Regulation der Transkription und am RNA-Stoffwechsel beteiligt ist. Es enthält einen polymorphen CAG-Trinukleotid-Repeat, der für einen Polyglutamin-Abschnitt codiert und Protein-Interaktionen beeinflusst. Ataxin-1 ist in Neuronen, insbesondere in Purkinjezellen des Kleinhirns, aktiv. Es handelt sich um ein Repeat-Expansions-Gen: Der CAG-Repeat kann verlängert sein. Eine überdurchschnittliche Verlängerung wird mit einer erblichen Ataxie, einer Störung der Bewegungskoordination, in Verbindung gebracht.

unter Orientierungsgrenze TGC



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Ataxin-1; CAG-Expansionen sind mit spinocerebellärer Ataxie Typ 1 assoziiert.
Repeat	TGC · Repeat-Genotyp: 30/31 · GenotypeConfidenceInterval: 30-30/31-31
LocusResults	VariantId ATXN1 · AlleleCount 2 · Coverage 48,3× · FragmentLength 380 · ReadLength 151
Read-Evidenz	Spanning (30, 9), (31, 7) · Flanking (1, 8), (2, 2), (3, 1), (4, 1), (5, 2), (6, 1), (7, 2), (8, 3), (9, 4), (10, 2), (12, 1), (14, 1), (15, 1), (16, 1), (18, 2), (19, 5), (20, 2), (21, 1), (22, 5), (23, 2), (24, 1), (25, 3), (26, 1), (27, 1), (29, 4), (31, 2) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 31; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist ≤35 CAG; intermediär ca. 36 bis 38; pathologisch typischerweise ≥39 CAG, abhängig von Repeat-Struktur/Unterbrechungen.

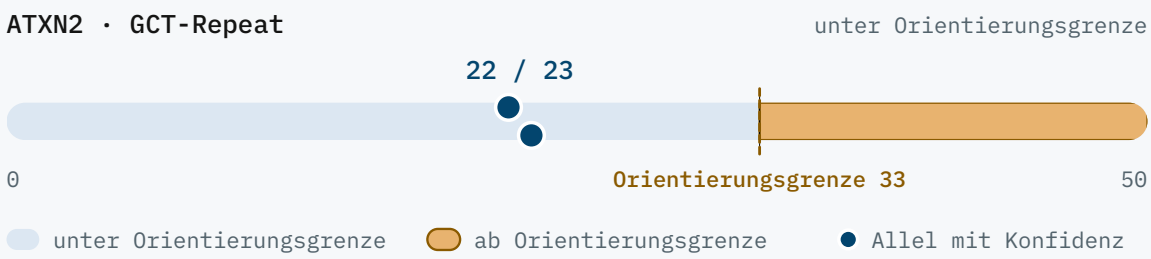
Quellen und Evidenz:

ATXN1 · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.4 ATXN2

Ataxin-2: ATXN2 codiert Ataxin-2, ein zytoplasmatisches RNA-bindendes Protein, das an der RNA-Prozessierung, der Translationskontrolle und der Bildung von Stressgranula beteiligt ist. Es enthält einen polymorphen CAG-Trinukleotid-Repeat, der für einen Polyglutamin-Abschnitt codiert. Ataxin-2 ist am mRNA-Stoffwechsel und an der zellulären Stressantwort beteiligt und in Neuronen aktiv. Es handelt sich um ein Repeat-Expansions-Gen: Der CAG-Repeat kann verlängert sein. Eine Verlängerung wird mit einer erblichen Kleinhirn-Ataxie in Verbindung gebracht.

unter Orientierungsgrenze GCT



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Ataxin-2; CAG-Expansionen sind mit spinocerebellärer Ataxie Typ 2 assoziiert.
Repeat	GCT · Repeat-Genotyp: 22/23 · GenotypeConfidenceInterval: 22-22/23-23
LocusResults	VariantId ATXN2 · AlleleCount 2 · Coverage 40,5× · FragmentLength 359 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (22, 13), (23, 9) · Flanking (1, 1), (2, 1), (3, 1), (5, 1), (6, 4), (8, 3), (9, 1), (10, 1), (11, 3), (12, 3), (13, 1), (14, 4), (15, 2), (16, 1), (17, 1), (18, 1), (19, 1), (20, 3), (21, 2), (23, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 23; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist ≤31 CAG; intermediär ca. 32; pathologisch typischerweise ≥33 CAG.

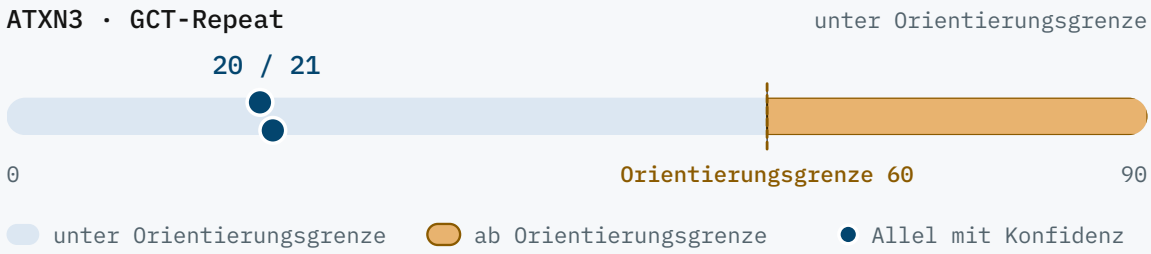
Quellen und Evidenz:

ATXN2 · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.5 ATXN3

Ataxin-3: ATXN3 codiert Ataxin-3, eine Deubiquitinase, die Ubiquitinketten von Zielproteinen entfernt und so am Protein-Abbau über das Ubiquitin-Proteasom-System und an der Qualitätskontrolle von Proteinen mitwirkt. Es enthält einen polymorphen CAG-Trinukleotid-Repeat für einen Polyglutamin-Abschnitt. Ataxin-3 trägt zur Homöostase von Proteinen und zur zellulären Stressantwort bei und ist in Neuronen aktiv. Es handelt sich um ein Repeat-Expansions-Gen: Der CAG-Repeat kann verlängert sein. Eine Verlängerung wird mit einer erblichen neurodegenerativen Ataxie in Verbindung gebracht.

unter Orientierungsgrenze GCT



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Ataxin-3; CAG-Expansionen sind mit Machado-Joseph-Erkrankung / SCA3 assoziiert.
Repeat	GCT · Repeat-Genotyp: 20/21 · GenotypeConfidenceInterval: 20-20/21-21
LocusResults	VariantId ATXN3 · AlleleCount 2 · Coverage 32,4× · FragmentLength 352 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (11, 1), (20, 12), (21, 15) · Flanking (2, 2), (3, 3), (4, 1), (5, 1), (6, 1), (7, 2), (8, 2), (9, 3), (10, 2), (14, 3), (15, 3), (21, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 21; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist bis ca. 44 CAG; intermediär ca. 45 bis 59; pathologisch typischerweise ≥60 CAG.

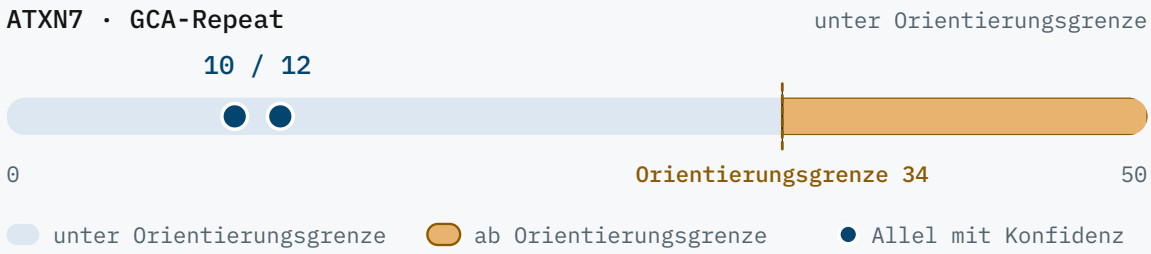
Quellen und Evidenz:

ATXN3 · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.6 ATXN7 · GCA

Ataxin-7: ATXN7 codiert Ataxin-7, eine Komponente von Transkriptions-Koaktivator-Komplexen (SAGA/STAGA), die über Histon-Modifikation die Genexpression regulieren. Das Protein enthält einen polymorphen CAG-Trinukleotid-Repeat, der für einen Polyglutamin-Abschnitt codiert. Ataxin-7 ist an der Chromatin-Regulation beteiligt und in Neuronen sowie in Photorezeptoren der Netzhaut aktiv. Es handelt sich um ein Repeat-Expansions-Gen: Der CAG-Repeat kann verlängert sein. Eine Verlängerung wird mit einer erblichen Ataxie in Verbindung gebracht, die auch die Netzhaut betreffen kann.

unter Orientierungsgrenze GCA



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Ataxin-7; CAG-Expansionen sind mit spinocerebellärer Ataxie Typ 7 assoziiert.
Repeat	GCA · Repeat-Genotyp: 10/12 · GenotypeConfidenceInterval: 10-10/12-12
LocusResults	VariantId ATXN7 · AlleleCount 2 · Coverage 33× · FragmentLength 360 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (10, 20), (11, 1), (12, 3) · Flanking (1, 1), (3, 2), (5, 3), (6, 1), (8, 2), (9, 2), (10, 1), (12, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 12; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal 7 bis 27 CAG; instabiler Normalbereich 28 bis 33; reduzierte Penetranz 34 bis 36; volle Penetranz ab 37 (GeneReviews SCA7).

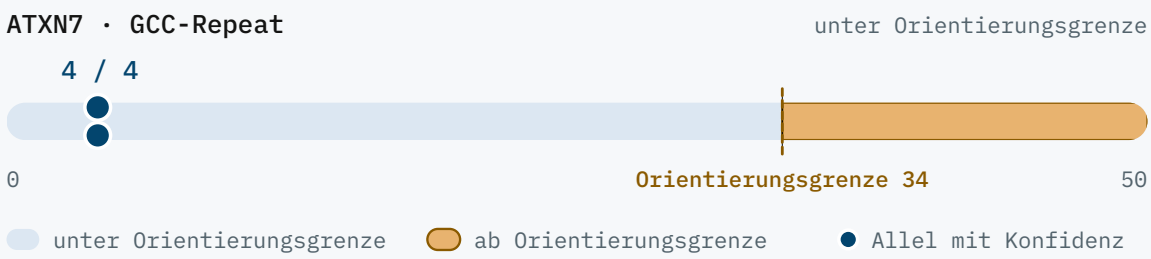
Quellen und Evidenz:

ATXN7 · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.7 ATXN7 · GCC

Ataxin-7: ATXN7 codiert Ataxin-7, eine Komponente von Transkriptions-Koaktivator-Komplexen (SAGA/STAGA), die über Histon-Modifikation die Genexpression regulieren. Das Protein enthält einen polymorphen CAG-Trinukleotid-Repeat, der für einen Polyglutamin-Abschnitt codiert. Ataxin-7 ist an der Chromatin-Regulation beteiligt und in Neuronen sowie in Photorezeptoren der Netzhaut aktiv. Es handelt sich um ein Repeat-Expansions-Gen: Der CAG-Repeat kann verlängert sein. Eine Verlängerung wird mit einer erblichen Ataxie in Verbindung gebracht, die auch die Netzhaut betreffen kann.

unter Orientierungsgrenze GCC



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Ataxin-7; CAG-Expansionen sind mit spinocerebellärer Ataxie Typ 7 assoziiert.
Repeat	GCC · Repeat-Genotyp: 4/4 · GenotypeConfidenceInterval: 4-4/4-4
LocusResults	VariantId ATXN7_GCC · AlleleCount 2 · Coverage 33× · FragmentLength 360 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (4, 31) · Flanking (1, 3), (2, 1), (3, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 4; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal 7 bis 27 CAG; instabiler Normalbereich 28 bis 33; reduzierte Penetranz 34 bis 36; volle Penetranz ab 37 (GeneReviews SCA7).

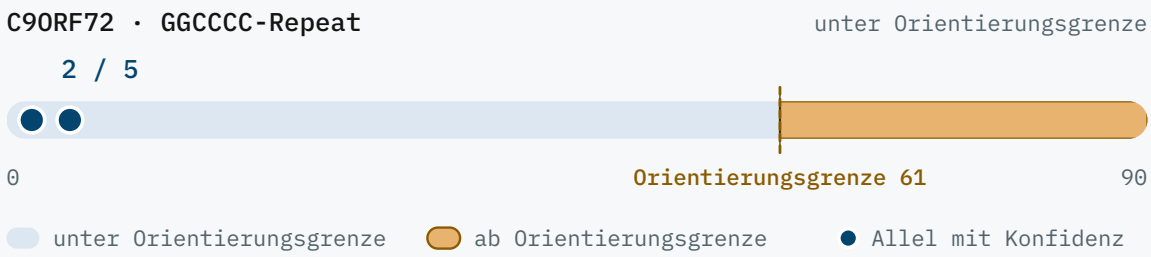
Quellen und Evidenz:

ATXN7 · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.8 C9ORF72

Chromosom-9-offener-Leserahmen 72 (C9orf72): Kodiert ein Protein, das als Regulator kleiner GTPasen wirkt und am intrazellulären Membrantransport, an der Autophagie und am endolysosomalen System beteiligt ist. Es bildet Komplexe mit weiteren Proteinen und beeinflusst so Abbau- und Transportprozesse in der Zelle. C9orf72 trägt in einem nicht-kodierenden Bereich eine GGGGCC-Hexanukleotid-Wiederholung und zählt zu den Repeat-Expansions-Genen. Diskutierte Krankheitsmechanismen umfassen verminderte Proteinbildung sowie toxische RNA- und Dipeptid-Produkte. Die zugeordnete Erkrankung wird separat angegeben.

unter Orientierungsgrenze GGCCCC



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	C9ORF72; GGGGCC-Expansionen sind mit ALS/FTD-Spektrum assoziiert.
Repeat	GGCCCC · Repeat-Genotyp: 2/5 · GenotypeConfidenceInterval: 2-2/5-5
LocusResults	VariantId C9ORF72 · AlleleCount 2 · Coverage 43,2× · FragmentLength 360 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (2, 20), (5, 15) · Flanking (1, 9), (2, 4), (4, 2), (5, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 5; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal 2 bis 24; unklare Bedeutung 25 bis 60; krankheitsassoziiert ab 61 (GeneReviews C9orf72).

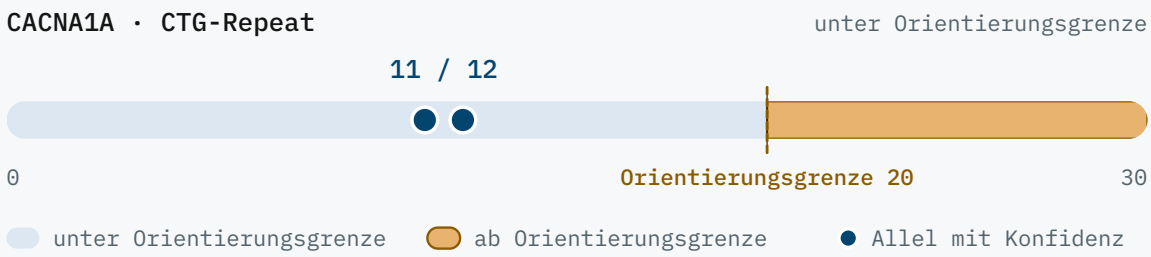
Quellen und Evidenz:

C9ORF72 · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.9 CACNA1A

Calcium-Kanal, spannungsabhängig, P/Q-Typ, Alpha-1A-Untereinheit (CACNA1A): Kodiert die porenbildende Alpha-1A-Untereinheit spannungsabhängiger Calciumkanäle vom P/Q-Typ. Diese Kanäle steuern den Calcium-Einstrom in Nervenzellen und sind für die Erregungsweiterleitung und die Neurotransmitter-Freisetzung an Synapsen von Bedeutung. CACNA1A enthält eine CAG-Wiederholung, die für eine Polyglutamin-Kette kodiert, und gehört damit zu den Repeat-Expansions-Genen. Das Gen ist besonders im Kleinhirn stark aktiv, das an der Bewegungskoordination mitwirkt. Die konkret zugeordnete Erkrankung wird getrennt ausgewiesen.

unter Orientierungsgrenze CTG



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	CACNA1A; CAG-Expansionen sind mit spinocerebellärer Ataxie Typ 6 assoziiert.
Repeat	CTG · Repeat-Genotyp: 11/12 · GenotypeConfidenceInterval: 11-11/12-12
LocusResults	VariantId CACNA1A · AlleleCount 2 · Coverage 37,5× · FragmentLength 347 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (11, 14), (12, 25) · Flanking (1, 3), (2, 3), (3, 3), (5, 1), (6, 1), (7, 2), (8, 2), (10, 2), (11, 3) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 12; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist ≤18 CAG; intermediär ca. 19; pathologisch typischerweise ≥20 bis 21 CAG.

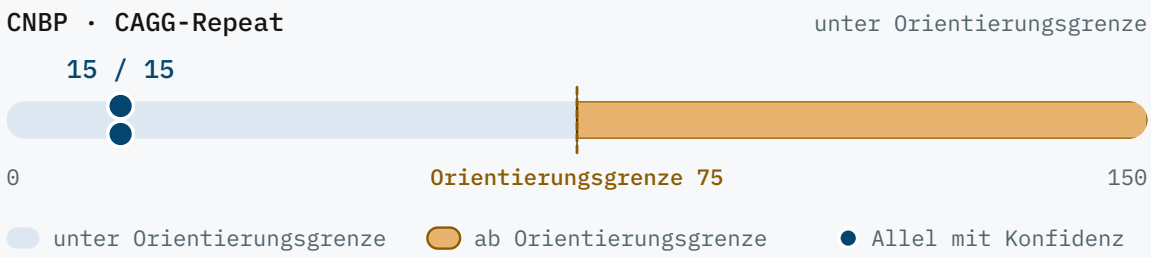
Quellen und Evidenz:

CACNA1A · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.10 CNBP · CAGG

CCHC-Zinkfinger-nukleinsäurebindendes Protein (CNBP): Kodiert ein nukleinsäurebindendes Protein mit Zinkfinger-Motiven, das an RNA und einzelsträngige DNA binden kann. Es ist an der Regulation der Genexpression, unter anderem auf Ebene der Translation und der Transkription, beteiligt. CNBP trägt in einem nicht-kodierenden Bereich (Intron) eine CCTG-Tetranukleotid-Wiederholung und gehört zu den Repeat-Expansions-Genen. Ein verbreiteter Mechanismus solcher Expansionen ist die Bildung toxischer RNA, die andere RNA-bindende Proteine bindet. Die zugeordnete Erkrankung wird separat ausgewiesen.

unter Orientierungsgrenze CAGG



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	CNBP; CCTG-Expansionen sind mit myotoner Dystrophie Typ 2 assoziiert.
Repeat	CAGG · Repeat-Genotyp: 15/15 · GenotypeConfidenceInterval: 15-15/15-15
LocusResults	VariantId CNBP · AlleleCount 2 · Coverage 39,9× · FragmentLength 374 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (7, 2), (11, 1), (15, 19) · Flanking (1, 1), (2, 2), (3, 5), (4, 1), (5, 1), (7, 3), (9, 1), (11, 4), (12, 4), (13, 1), (14, 2), (15, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 15; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist ≤26 CCTG; große Expansionen, häufig >75 CCTG, gelten als krankheitsassoziiert.

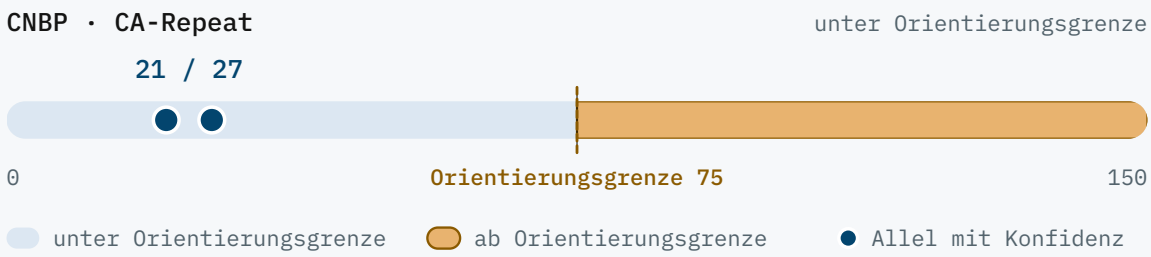
Quellen und Evidenz:

CNBP · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.11 CNBP · CA

CCHC-Zinkfinger-nukleinsäurebindendes Protein (CNBP): Kodiert ein nukleinsäurebindendes Protein mit Zinkfinger-Motiven, das an RNA und einzelsträngige DNA binden kann. Es ist an der Regulation der Genexpression, unter anderem auf Ebene der Translation und der Transkription, beteiligt. CNBP trägt in einem nicht-kodierenden Bereich (Intron) eine CCTG-Tetranukleotid-Wiederholung und gehört zu den Repeat-Expansions-Genen. Ein verbreiteter Mechanismus solcher Expansionen ist die Bildung toxischer RNA, die andere RNA-bindende Proteine bindet. Die zugeordnete Erkrankung wird separat ausgewiesen.

unter Orientierungsgrenze CA



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	CNBP; CCTG-Expansionen sind mit myotoner Dystrophie Typ 2 assoziiert.
Repeat	CA · Repeat-Genotyp: 21/27 · GenotypeConfidenceInterval: 21-21/27-27
LocusResults	VariantId CNBP_CA · AlleleCount 2 · Coverage 39,9× · FragmentLength 374 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (21, 5), (22, 1), (23, 1), (27, 9) · Flanking (2, 1), (5, 2), (6, 3), (7, 1), (10, 1), (11, 1), (12, 1), (15, 2), (17, 1), (20, 3), (22, 2), (25, 1), (27, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 27; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist ≤26 CCTG; große Expansionen, häufig >75 CCTG, gelten als krankheitsassoziiert.

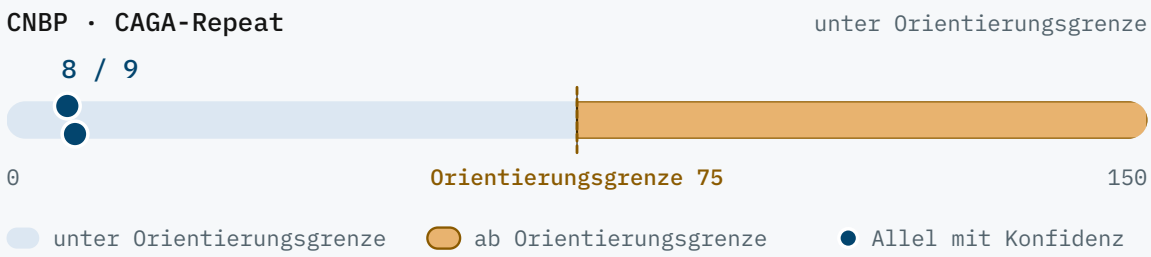
Quellen und Evidenz:

CNBP · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.12 CNBP · CAGA

CCHC-Zinkfinger-nukleinsäurebindendes Protein (CNBP): Kodiert ein nukleinsäurebindendes Protein mit Zinkfinger-Motiven, das an RNA und einzelsträngige DNA binden kann. Es ist an der Regulation der Genexpression, unter anderem auf Ebene der Translation und der Transkription, beteiligt. CNBP trägt in einem nicht-kodierenden Bereich (Intron) eine CCTG-Tetranukleotid-Wiederholung und gehört zu den Repeat-Expansions-Genen. Ein verbreiteter Mechanismus solcher Expansionen ist die Bildung toxischer RNA, die andere RNA-bindende Proteine bindet. Die zugeordnete Erkrankung wird separat ausgewiesen.

unter Orientierungsgrenze CAGA



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	CNBP; CCTG-Expansionen sind mit myotoner Dystrophie Typ 2 assoziiert.
Repeat	CAGA · Repeat-Genotyp: 8/9 · GenotypeConfidenceInterval: 8-8/9-9
LocusResults	VariantId CNBP_CAGA · AlleleCount 2 · Coverage 39,9× · FragmentLength 374 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (7, 2), (8, 3), (9, 7) · Flanking (1, 5), (2, 1), (3, 1), (4, 3), (5, 5), (6, 3), (7, 3), (8, 3) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 9; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist ≤26 CCTG; große Expansionen, häufig >75 CCTG, gelten als krankheitsassoziiert.

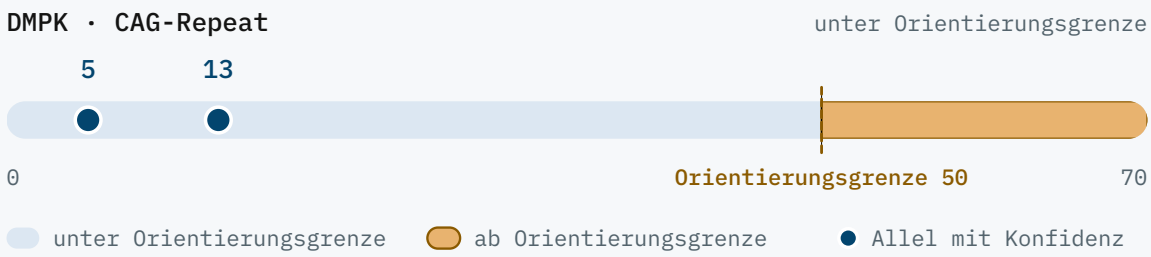
Quellen und Evidenz:

CNBP · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.13 DMPK

Dystrophia-myotonica-Proteinkinase (DMPK): Kodiert eine Serin/Threonin-Proteinkinase, die andere Proteine durch Phosphorylierung reguliert. Sie ist vor allem in Muskel- und Herzgewebe aktiv und an Prozessen wie der Regulation von Ionenkanälen und dem Zytoskelett beteiligt. DMPK trägt in seinem nicht-kodierenden 3'-Bereich eine CTG-Trinukleotid-Wiederholung und zählt zu den Repeat-Expansions-Genen. Als Krankheitsmechanismus gilt vor allem die Bildung toxischer RNA, die RNA-bindende Proteine bindet und das Spleißen anderer Gene stört. Die zugeordnete Erkrankung wird getrennt ausgewiesen.

unter Orientierungsgrenze CAG



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	DMPK; CTG-Expansionen sind mit myotoner Dystrophie Typ 1 assoziiert.
Repeat	CAG · Repeat-Genotyp: 5/13 · GenotypeConfidenceInterval: 5-5/13-13
LocusResults	VariantId DMPK · AlleleCount 2 · Coverage 47,4× · FragmentLength 361 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (5, 18), (13, 21) · Flanking (1, 1), (3, 3), (4, 1), (5, 3), (7, 2), (8, 1), (9, 1), (10, 1), (13, 2) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 13; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist ≤34 CTG; Prämutation 35 bis 49; krankheitsassoziiert typischerweise ≥50 CTG.

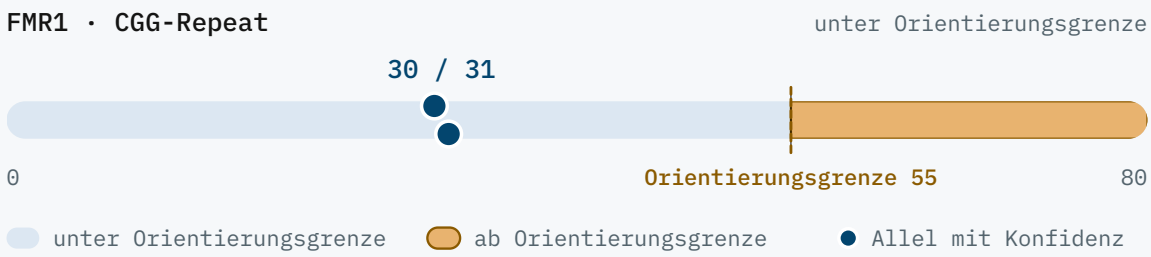
Quellen und Evidenz:

DMPK · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.14 FMR1

Fragile-X-Messenger-Ribonukleoprotein 1 (FMR1): Das FMR1-Gen kodiert das RNA-bindende Protein FMRP, das an bestimmte Boten-RNAs bindet und deren Transport sowie Translation reguliert, insbesondere an Synapsen von Nervenzellen. FMRP wirkt dort als Regulator der lokalen Proteinsynthese. FMR1 trägt im 5'-untranslatierten Bereich eine CGG-Trinukleotid-Wiederholung; es zählt zu den Repeat-Expansions-Genen. Bei starker Verlängerung wird das Gen typischerweise stillgelegt, sodass FMRP fehlt. FMRP ist für die Regulation synaptischer Proteinsynthese und neuronale Entwicklung bedeutsam.

unter Orientierungsgrenze CGG



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	FMR1; CGG-Expansionen sind mit Fragilem-X-Spektrum/FXTAS/FXPOI assoziiert.
Repeat	CGG · Repeat-Genotyp: 30/31 · GenotypeConfidenceInterval: 30-30/31-31
LocusResults	VariantId FMR1 · AlleleCount 2 · Coverage 36,5× · FragmentLength 360 · ReadLength 151
Read-Evidenz	Spanning (30, 1), (31, 2) · Flanking (2, 3), (4, 3), (5, 1), (6, 3), (8, 2), (10, 1), (11, 1), (12, 2), (14, 1), (16, 2), (17, 1), (18, 1), (21, 3), (22, 5), (25, 2), (26, 2), (27, 1), (28, 1), (30, 3), (31, 2) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 31; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal ≤44 CGG; Graubereich 45 bis 54; Prämutation 55 bis 200; Vollmutation >200 CGG.

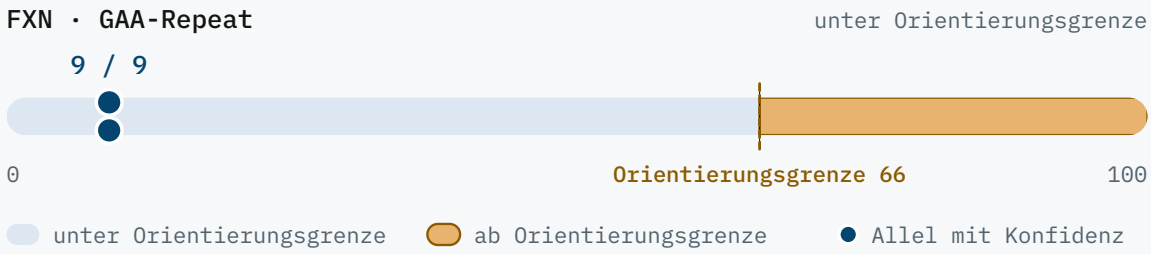
Quellen und Evidenz:

FMR1 · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.15 FXN · GAA

Frataxin (FXN): Das FXN-Gen kodiert Frataxin, ein kleines Protein in den Mitochondrien. Frataxin ist am Aufbau von Eisen-Schwefel-Clustern beteiligt und spielt eine Rolle im mitochondrialen Eisenstoffwechsel, der für die zelluläre Energiegewinnung wichtig ist. FXN enthält im ersten Intron eine GAA-Trinukleotid-Wiederholung und gehört zu den Repeat-Expansions-Genen. Eine Verlängerung führt üblicherweise zu verminderter Frataxin-Bildung. Betroffen sind besonders Zellen mit hohem Energiebedarf wie Nerven- und Herzmuskelzellen.

unter Orientierungsgrenze GAA



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Frataxin; GAA-Expansionen sind mit Friedreich-Ataxie assoziiert.
Repeat	GAA · Repeat-Genotyp: 9/9 · GenotypeConfidenceInterval: 9-9/9-9
LocusResults	VariantId FXN · AlleleCount 2 · Coverage 40,5× · FragmentLength 355 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (7, 1), (9, 24) · Flanking (1, 1), (2, 1), (3, 3), (4, 1), (5, 2), (6, 2), (7, 1), (8, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 9; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist <34 GAA; Prämutation/intermediär ca. 34 bis 65; krankheitsassoziiert typischerweise ≥66 GAA.

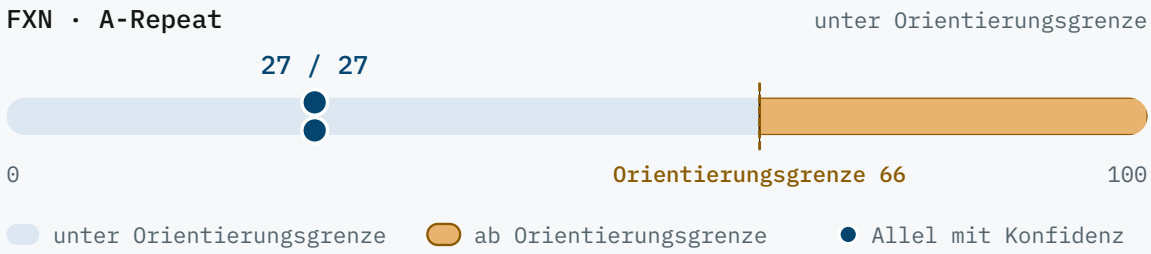
Quellen und Evidenz:

FXN · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.16 FXN · A

Frataxin (FXN): Das FXN-Gen kodiert Frataxin, ein kleines Protein in den Mitochondrien. Frataxin ist am Aufbau von Eisen-Schwefel-Clustern beteiligt und spielt eine Rolle im mitochondrialen Eisenstoffwechsel, der für die zelluläre Energiegewinnung wichtig ist. FXN enthält im ersten Intron eine GAA-Trinukleotid-Wiederholung und gehört zu den Repeat-Expansions-Genen. Eine Verlängerung führt üblicherweise zu verminderter Frataxin-Bildung. Betroffen sind besonders Zellen mit hohem Energiebedarf wie Nerven- und Herzmuskelzellen.

unter Orientierungsgrenze A



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Frataxin; GAA-Expansionen sind mit Friedreich-Ataxie assoziiert.
Repeat	A · Repeat-Genotyp: 27/27 · GenotypeConfidenceInterval: 27-27/27-27
LocusResults	VariantId FXN_A · AlleleCount 2 · Coverage 40,5× · FragmentLength 355 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (4, 2), (27, 23) · Flanking (3, 1), (4, 2), (7, 1), (16, 1), (17, 1), (18, 1), (24, 4), (25, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 27; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal meist <34 GAA; Prämutation/intermediär ca. 34 bis 65; krankheitsassoziiert typischerweise ≥66 GAA.

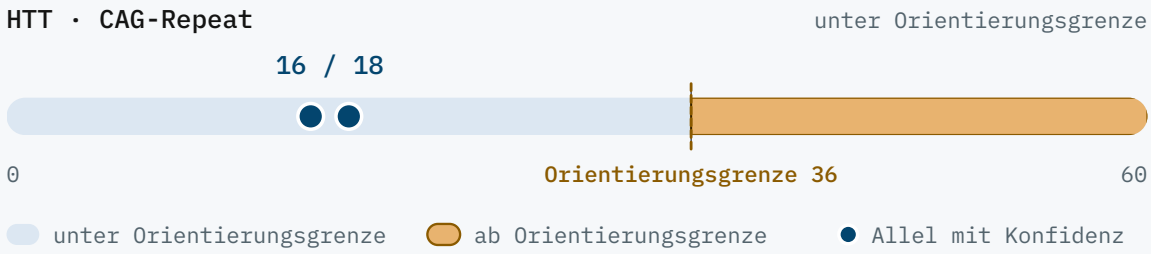
Quellen und Evidenz:

FXN · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.17 HTT · CAG

Huntingtin (HTT): Das HTT-Gen kodiert das große Protein Huntingtin, das in vielen Geweben, besonders im Gehirn, vorkommt. Es ist an intrazellulärem Transport, Vesikelbewegung und Signalprozessen beteiligt und interagiert mit zahlreichen anderen Proteinen der Zelle. HTT trägt im ersten Exon eine CAG-Trinukleotid-Wiederholung, die für eine Kette der Aminosäure Glutamin kodiert; es zählt zu den Repeat-Expansions-Genen. Eine verlängerte Wiederholung führt zu einem veränderten Protein, das sich in Nervenzellen ansammeln kann.

unter Orientierungsgrenze CAG



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Huntingtin; CAG-Expansionen sind mit Huntington-Krankheit assoziiert.
Repeat	CAG · Repeat-Genotyp: 16/18 · GenotypeConfidenceInterval: 16-16/18-18
LocusResults	VariantId HTT · AlleleCount 2 · Coverage 31,5× · FragmentLength 377 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (16, 16), (18, 9) · Flanking (2, 4), (3, 3), (5, 1), (6, 1), (8, 1), (9, 3), (12, 1), (13, 2), (14, 3), (15, 1), (16, 1), (17, 1), (22, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 18; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal ≤26 CAG; intermediär 27 bis 35; reduzierte Penetranz 36 bis 39; volle Penetranz typischerweise ≥40 CAG.

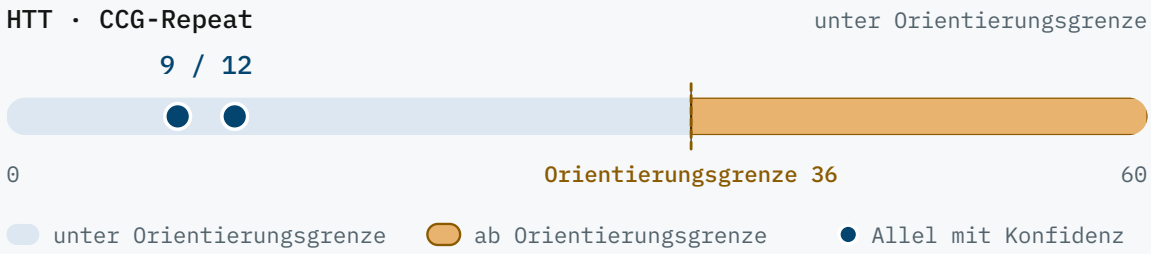
Quellen und Evidenz:

HTT · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.18 HTT · CCG

Huntingtin (HTT): Das HTT-Gen kodiert das große Protein Huntingtin, das in vielen Geweben, besonders im Gehirn, vorkommt. Es ist an intrazellulärem Transport, Vesikelbewegung und Signalprozessen beteiligt und interagiert mit zahlreichen anderen Proteinen der Zelle. HTT trägt im ersten Exon eine CAG-Trinukleotid-Wiederholung, die für eine Kette der Aminosäure Glutamin kodiert; es zählt zu den Repeat-Expansions-Genen. Eine verlängerte Wiederholung führt zu einem veränderten Protein, das sich in Nervenzellen ansammeln kann.

unter Orientierungsgrenze CCG



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Huntingtin; CAG-Expansionen sind mit Huntington-Krankheit assoziiert.
Repeat	CCG · Repeat-Genotyp: 9/12 · GenotypeConfidenceInterval: 9-9/12-12
LocusResults	VariantId HTT_CCG · AlleleCount 2 · Coverage 31,5× · FragmentLength 377 · ReadLength 150
Read-Evidenz	Spanning (9, 18), (12, 13) · Flanking (1, 1), (2, 3), (3, 1), (4, 1), (5, 1), (6, 1), (7, 2), (8, 4), (9, 1), (10, 1), (12, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 12; unterhalb der hier hinterlegten krankheitsassoziierten Orientierungsgrenze. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Normal ≤26 CAG; intermediär 27 bis 35; reduzierte Penetranz 36 bis 39; volle Penetranz typischerweise ≥40 CAG.

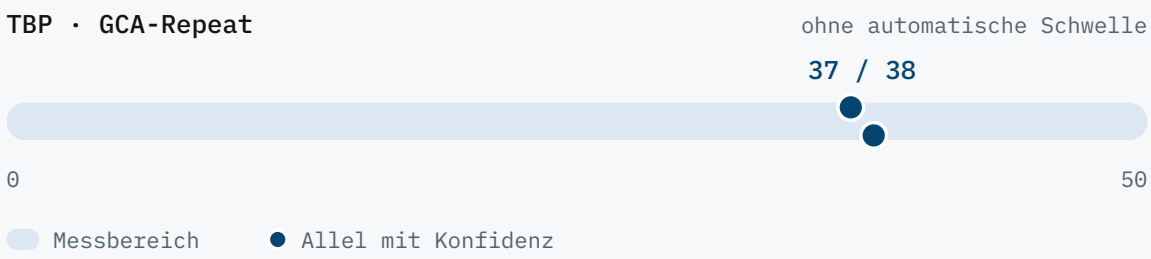
Quellen und Evidenz:

HTT · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.2.19 TBP

TATA-Box-bindendes Protein (TBP): Das TBP-Gen kodiert das TATA-Box-bindende Protein, einen zentralen allgemeinen Transkriptionsfaktor. Es erkennt die TATA-Box in Promotoren, initiiert den Zusammenbau des Transkriptionsapparats und ist an der Transkription durch alle drei RNA-Polymerasen beteiligt. TBP enthält eine CAG/CAA-Wiederholung, die für eine Glutamin-Kette kodiert, und gehört zu den Repeat-Expansions-Genen. Eine Verlängerung verändert das Protein und kann sich in Nervenzellen auf die Genregulation auswirken; besonders empfindlich reagieren neuronale Gewebe.

ohne automatische Schwelle GCA



Fachliche Details & Evidenz

Gen / Erkrankung	Repeat-Locus TBP; klinische Bedeutung ist abhängig vom getesteten Panel und der verwendeten Referenzdatenbank.
Repeat	GCA · Repeat-Genotyp: 37/38 · GenotypeConfidenceInterval: 37-37/38-38
LocusResults	VariantId TBP · AlleleCount 2 · Coverage 32,7× · FragmentLength 342 · ReadLength 151
Read-Evidenz	Spanning (4, 2), (5, 1), (16, 2), (31, 1), (33, 1), (37, 1), (38, 2) · Flanking (1, 1), (2, 4), (5, 2), (8, 2), (9, 4), (15, 1), (22, 1), (23, 1), (24, 2), (25, 1), (26, 1), (27, 1), (28, 1), (29, 3), (31, 3), (32, 1), (34, 2), (35, 1), (36, 1), (37, 1), (38, 1) · In-repeat ()
Einordnung	maximal berichtete Repeat-Zahl: 38; ohne automatische Schwellenklassifikation. Punktwertorientierung, keine Diagnose; Konfidenzintervalle, Repeat-Unterbrechungen und Assaygrenzen sind separat zu prüfen.
Orientierungsgrenze	Für diesen Locus ist im Report noch keine kuratierte Schwelle hinterlegt; Bewertung nur mit locus-spezifischer Referenz.

Quellen und Evidenz:

TBP · [92] · Dolzhenko et al. 2019 · ExpansionHunter

4.3 mtDNA-Variantenprüfung / Mitochondriopathie-Kontext

mtDNA-Einordnung · Keine kuratierte mtDNA-Variante aus der aktuellen MitochondrialVariantKnowledgeBase wurde in diesem technischen Mitochondriopathie-Screening eindeutig erkannt. Das ist kein Ausschluss mitochondrialer Erkrankungen oder nukleärer Mitochondriopathie. Nicht-kuratierte VCF-Varianten werden als technische Beobachtungen gezeigt.

Typ	Datei	Status
MT-VCF	HG1_chrM.vcf.gz	VCF-Index: fehlt/nicht geprüft
MT-FASTA	HG1_chrM.fasta	Konsensussequenz / Haplogrep-fähige Basis
MT-BAM	HG1_chrM.bam	Extrahierte mitochondriale Reads

Technisch beobachtete Varianten
Rohvarianten-Anhang mtDNA

Jedes ALT-Allel wird als eigene Karte dargestellt. AD ALT wird gegen sum(AD) derselben VCF-Zeile angegeben; mehrere ALT an einer Position werden nicht addiert.

Region m.152 · m.152T>C

Region m.152 m.152T>C · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 215/216 · DP: 217

Beobachteter Read-Anteil: 99,54 % (ALT-Reads/sum(AD): 215/216)

Sequenzkonsequenz: nicht codierend oder Konsequenz unbekannt · keine verifizierte Gen-/Proteinkonsequenz

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; keine Annotation; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

Region m.263 · m.263A>G

Region m.263 m.263A>G · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 248/248 · DP: 250

Beobachteter Read-Anteil: 100 % (ALT-Reads/sum(AD): 248/248)

Sequenzkonsequenz: nicht codierend oder Konsequenz unbekannt · keine verifizierte Gen-/Proteinkonsequenz

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; keine Annotation; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

Region m.309 · m.309C>CCCT

Region m.309 m.309C>CCCT · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 8/192 · DP: 240

Beobachteter Read-Anteil: 4,17 % (ALT-Reads/sum(AD): 8/192)

Sequenzkonsequenz: nicht codierend oder Konsequenz unbekannt · keine verifizierte Gen-/Proteinkonsequenz

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; keine Annotation; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

Region m.310 · m.310TCCCCC>TCCCCCC

Region m.310 m.310TCCCCC>TCCCCCC · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 152/226 · DP: 229

Beobachteter Read-Anteil: 67,26 % (ALT-Reads/sum(AD): 152/226)

Sequenzkonsequenz: nicht codierend oder Konsequenz unbekannt · keine verifizierte Gen-/Proteinkonsequenz

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzabgleich nicht möglich; keine Annotation; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

Region m.750 · m.750A>G

Region m.750 m.750A>G · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 250/250 · DP: 250

Beobachteter Read-Anteil: 100 % (ALT-Reads/sum(AD): 250/250)

Sequenzkonsequenz: nicht codierend oder Konsequenz unbekannt · keine verifizierte Gen-/Proteinkonsequenz

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; keine Annotation; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

Region m.1438 · m.1438A>G

Region m.1438 m.1438A>G · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 249/249 · DP: 249

Beobachteter Read-Anteil: 100 % (ALT-Reads/sum(AD): 249/249)

Sequenzkonsequenz: nicht codierend oder Konsequenz unbekannt · keine verifizierte Gen-/Proteinkonsequenz

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; keine Annotation; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

Region m.2259 · m.2259C>T

Region m.2259 m.2259C>T · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 247/249 · DP: 249

Beobachteter Read-Anteil: 99,2 % (ALT-Reads/sum(AD): 247/249)

Sequenzkonsequenz: nicht codierend oder Konsequenz unbekannt · keine verifizierte Gen-/Proteinkonsequenz

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; keine Annotation; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

Region m.3106 · m.3106CN>C

Region m.3106 m.3106CN>C · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 243/247 · DP: 248

Beobachteter Read-Anteil: 98,38 % (ALT-Reads/sum(AD): 243/247)

Sequenzkonsequenz: nicht codierend oder Konsequenz unbekannt · keine verifizierte Gen-/Proteinkonsequenz

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzabgleich nicht möglich; keine Annotation; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

MT-ND2 · m.4745A>G

MT-ND2 m.4745A>G · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 242/249 · DP: 249

Beobachteter Read-Anteil: 97,19 % (ALT-Reads/sum(AD): 242/249)

Sequenzkonsequenz: p.Gln92Gln · synonymous

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; Annotation verfügbar; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

MT-ND2 · m.4769A>G

MT-ND2 m.4769A>G · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 248/248 · DP: 249

Beobachteter Read-Anteil: 100 % (ALT-Reads/sum(AD): 248/248)

Sequenzkonsequenz: p.Met100Met · synonymous

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; Annotation verfügbar; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

MT-COX1 · m.7337G>A

MT-COX1 m.7337G>A · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 245/248 · DP: 248

Beobachteter Read-Anteil: 98,79 % (ALT-Reads/sum(AD): 245/248)

Sequenzkonsequenz: p.Ser478Ser · synonymous

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; Annotation verfügbar; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

MT-ATP6 · m.8860A>G

MT-ATP6 m.8860A>G · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 249/249 · DP: 249

Beobachteter Read-Anteil: 100 % (ALT-Reads/sum(AD): 249/249)

Sequenzkonsequenz: p.Thr112Ala · missense

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; Annotation verfügbar; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

MT-ND5 · m.13326T>C

MT-ND5 m.13326T>C · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 248/250 · DP: 250

Beobachteter Read-Anteil: 99,2 % (ALT-Reads/sum(AD): 248/250)

Sequenzkonsequenz: p.Cys330Cys · synonymous

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; Annotation verfügbar; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

MT-ND5 · m.13680C>T

MT-ND5 m.13680C>T · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 245/247 · DP: 249

Beobachteter Read-Anteil: 99,19 % (ALT-Reads/sum(AD): 245/247)

Sequenzkonsequenz: p.Pro448Pro · synonymous

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; Annotation verfügbar; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

MT-CYTB · m.14831G>A

MT-CYTB m.14831G>A · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 246/249 · DP: 249

Beobachteter Read-Anteil: 98,8 % (ALT-Reads/sum(AD): 246/249)

Sequenzkonsequenz: p.Ala29Thr · missense

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; Annotation verfügbar; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

MT-CYTB · m.14872C>T

MT-CYTB m.14872C>T · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 247/249 · DP: 249

Beobachteter Read-Anteil: 99,2 % (ALT-Reads/sum(AD): 247/249)

Sequenzkonsequenz: p.Ile42Ile · synonymous

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; Annotation verfügbar; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

MT-CYTB · m.15326A>G

MT-CYTB m.15326A>G · ALT 1
Callerfilter: unbekannt · ALT-Reads/sum(AD): 249/249 · DP: 249

Beobachteter Read-Anteil: 100 % (ALT-Reads/sum(AD): 249/249)

Sequenzkonsequenz: p.Thr194Ala · missense

Technische Einordnung

Für dieses ALT-Allel liegt kein kuratierter Exact-Match vor. Der Datensatz bleibt eine nicht klinisch beurteilte technische Beobachtung, keine VUS- oder gutartige Klassifikation.

Callerfilter unbekannt; Messfelder vorhanden; Referenzbase passt; Annotation verfügbar; keine klinische Bewertung.

Quellen und Evidenz:

Keine kuratierte Exact-Match-Quelle

Keine externe Assertion ohne verifizierte Quelle

4.4 mtDNA-Haplogruppe / Haplogrep

Haplogruppe: H13a1a1a Maternale Linie Q 95,7 %

Fachliche Details & Evidenz

Qualität	95,7 % · Plausibilität: technischer Qualitätswert · Range: 1-16569
Einordnung	Haplogruppe, Qualität und private Varianten werden als maternaler Linien-/Plausibilitätskontext berichtet. Krankheits- oder Schutzkontexte erscheinen nur, wenn die kuratierte HaplogroupContextDB sie mit Herkunftsgrenze und Claim-Boundary abstützt.
Methode	Haplogrep 3 liefert genealogischen und populationsgenetischen Kontext zur maternalen Linie. Diese Angabe ist keine medizinische Diagnose und ersetzt keine gezielte mtDNA-Diagnostik.

Quellen und Evidenz:

Wissenschaftlicher Methodenverweis: Schönherr et al., Haplogrep 3 - an interactive haplogroup classification and analysis platform, Nucleic Acids Research 51(W1), W263 to W268 (2023), DOI [311].

Kurzfazit Europäisch/west-eurasischer Kontext

Fachliche Details & Evidenz

Maternale Linie | Forschungskontext | Nicht diagnostisch

Haplogruppe	**H13a1a1a** wird als Europäisch/west-eurasischer Kontext eingeordnet. Das ist ein maternaler Linien- und Herkunftskontext, kein Nachweis der Gesamt-Herkunft und keine medizinische Diagnose.

Haplogruppen-Kontext: Herkunft · Krankheit · Schutz

Kuratierter, vorsichtiger Kontext für mtDNA-Haplogruppen. Haplogruppen beschreiben maternale Linien und populationsgenetische Verteilung, keine individuelle Ethnizität und keine Diagnose. Medizinische oder protektive Aussagen sind nur populations-/unterkladenabhängiger Forschungskontext.

Technische Einordnung: Makrogruppe H · Unterkladen-Anforderung: subclade-for-medical-claims.

Herkunfts-/Populationskontext:

- Häufig in Europa und West-Eurasien; einzelne Unterkladen unterscheiden sich regional stark.

Krankheits-/Risikokontext:

- **Populationsspezifische Forschungsassoziationen:** Für mtDNA-Haplogruppen existieren einzelne Studien zu komplexen Erkrankungen; Effekte sind meist klein, unterkladen- und populationsabhängig.
  Claim-Klasse: research-context · **Evidenz:** research-context
  Erlaubte Aussage: Genome darf diesen Punkt als populationssensitiven Forschungskontext benennen.
  Nicht erlaubte Aussage: Nicht als individueller Krankheitsbefund, Diagnose, Schutzstatus oder Therapieempfehlung formulieren.
  Grenze: Keine Diagnose, kein Ausschluss und keine Therapieentscheidung; nur anzeigen, wenn Population/Unterklade zur Evidenz passt.

Schutz-/Resilienzkontext:

- **Berichtete Schutz-/Resilienzsignale:** Schutz- oder Resilienzsignale sind, falls berichtet, Forschungsbeobachtungen und kein individueller Schutzbeleg.
  Claim-Klasse: research-context · **Evidenz:** research-context
  Erlaubte Aussage: Genome darf auf nicht-deterministische, populationsabhängige Literaturkontexte hinweisen.
  Nicht erlaubte Aussage: Nicht als „geschützt“, „geringes Risiko“ oder Ausschluss formulieren.
  Grenze: Kein klinisch nutzbarer Schutzstatus; ohne passende Herkunft/Unterklade als nicht belegbar markieren.

Quellen und Evidenz:

haplogrep3

mitomap

Technische Einordnung / Marker-Evidenz

Feld	Wert	Einordnung
Sample	HG1	Quelle: HG1_mt_haplogroup.txt
Marker	13 gefunden · 4 privat · 17 gesamt	Private Mutationen sind technischer Variantenkontext, nicht automatisch klinische Befunde.
Nicht gefunden	keine	Fehlende Haplogruppenmarker würden die Zuordnung einschränken.

Private / verbleibende mtDNA-Varianten

152C 309.1CCT 310.1T 3107d

- Keine kodierende Restannotation im Haplogrep-Ergebnis ausgewiesen.

Diese Liste ist ein technischer Ausgangspunkt für spätere mtDNA-Kuration, zum Beispiel ClinVar/MITOMAP/HmtVar-Abgleich mit quantitativer Read-Evidenz, Coverage und Gewebekontext. Ohne diese Evidenz wird daraus keine Diagnose und kein Ausschluss mitochondrialer Erkrankungen abgeleitet.

4.5 VerifyBamID2 Kontaminationsprüfung

VerifyBamID2 schätzt globale Probenkontamination aus BAM/CRAM-Read-Evidenz. Der Abschnitt ist ein Qualitäts-/Plausibilitätsfilter für die Interpretation anderer Berichtsteile.

Befund

FREEMIX: 0,03 % · **Einordnung:** unterhalb der Genome-internen Prüfschwelle

SNPs	100000
Reads	3174149
Mittlere Tiefe	31,8×

Sample-ID: F25A910000190-03_HOMolzfR_ULPEDCBE2199_ULPEDCBE2199

Einordnung: VerifyBamID2-FREEMIX liegt im unauffälligen Bereich der Genome-Arbeitsschwelle; die Aussage bleibt eine technische Proben-QC und ersetzt keine Laborvalidierung.

Grenzen: FREEMIX ist eine softwarebasierte Schätzung und keine direkte Labormessung. Die angezeigten Prüfbereiche sind Genome-interne QC-Schwellen, keine klinisch validierten Grenzwerte. Ein niedriger Wert schließt andere Proben- oder Sequenzierprobleme nicht aus; ein erhöhter Wert beweist für sich allein keine Kontamination.

Quelle: DD_VerifyBamID2.selfSM

4.6 Telomergehalt und biologische Alterung

Telomergehalt: 627,11 HG1 TelomereHunter2

Technische Kennzahlen

Telomergehalt (TelomereHunter2)	627,11
Einheit	Intratelomerische Reads pro Million Reads mit vergleichbarem GC-Gehalt
Intratelomerische Reads	58848

Quellen und Evidenz:

TelomereHunter2 (Popp F, DKFZ); Codd 2022 ([64]); Alder 2018 ([3]).

4.7 T1K HLA-Typisierung

Vergleich zu HLA*LA: T1K-HLA-Ergebnisse werden als unabhängige technische Evidenz neben HLA*LA dargestellt. Abweichungen sind prüfpflichtig und ersetzen keine qualifizierte Bewertung.

Locus	HLA*LA 1	HLA*LA 2	T1K 1	T1K 2	Vergleich
HLA-A	A*01:01:01:01	A*11:01:01:01	A*01:01:01	A*11:01:01	konkordant · zusätzliche Evidenz
HLA-B	B*08:01:01	B*56:01:01:01	B*08:01:01	B*56:01:01	konkordant · zusätzliche Evidenz
HLA-C	C*01:02:01	C*07:01:01:01	C*01:02:01	C*07:01:01	konkordant · zusätzliche Evidenz
HLA-DRA	DRA*01:01:01:01	DRA*01:01:01:01	DRA*01:01:01	DRA*01:02:02	abweichend prüfen
HLA-DRB1	DRB1*01:01:01	DRB1*03:01:01:01	DRB1*01:01:01	DRB1*03:01:01	konkordant · zusätzliche Evidenz
HLA-DRB3	DRB3*01:01:02:01	DRB3*01:01:02:01	DRB3*01:01:02	-	abweichend prüfen
HLA-DQA1	DQA1*01:01:01	DQA1*05:01:01:01	DQA1*01:01:01	DQA1*05:01:01	konkordant · zusätzliche Evidenz
HLA-DQB1	DQB1*02:01:01	DQB1*05:01:01:01	DQB1*02:01:01	DQB1*05:01:01	konkordant · zusätzliche Evidenz
HLA-DPA1	DPA1*01:03:01:01	DPA1*02:01:02	DPA1*01:03:01	DPA1*02:01:01	abweichend prüfen
HLA-DPB1	DPB1*04:01:01:01	DPB1*14:01:01	DPB1*04:01:01	DPB1*14:01:01	konkordant · zusätzliche Evidenz

4.8 KIR-Genotypisierung

KIR (Killer-cell Immunoglobulin-like Receptors) sind Rezeptoren natürlicher Killerzellen, die über die Bindung an HLA-Class-I-Moleküle deren Aktivität mitsteuern. Der KIR-Genkomplex ist hochpolymorph und variiert zwischen Individuen in Gengehalt und Kopienzahl. Gezeigt werden technische KIR-Allelaufrufe aus T1K; Qualitätswerte, sekundäre Evidenz und Mehrfachaufrufe werden dokumentiert, aber nicht klinisch überinterpretiert. Technische Evidenz, keine Diagnose.

Kurzbewertung T1K 1.0.10-r263 Build hg38 / GRCh38

Fachliche Details & Evidenz

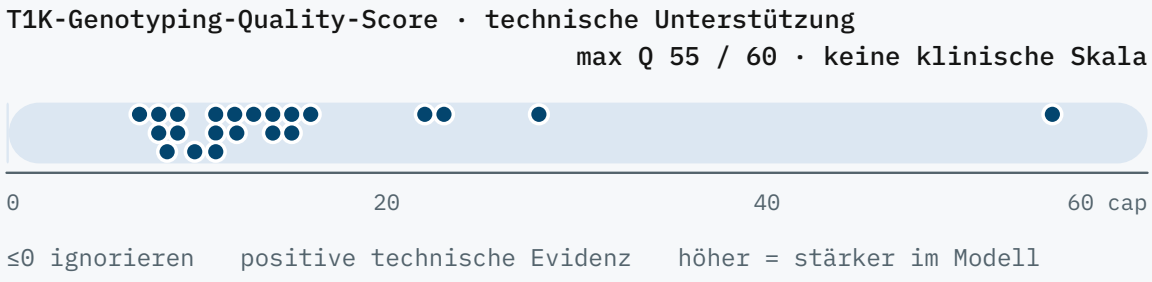
Zusammenfassung	Die KIR-Genotypisierung wurde mit T1K 1.0.10-r263 auf Basis des Referenzsystems hg38 / GRCh38 durchgeführt. Für die Probe HG1 wurden 17 von 17 ausgewerteten KIR-Genen mit belastbaren primären Allel-Calls berichtet. Es liegen 27 technische Warnhinweis(e) vor; diese werden nicht als zusätzliche primäre Genotyp-Calls interpretiert.

Primäre T1K-KIR-Calls 17 / 17 Calls

Fachliche Details & Evidenz

Qualitäts-Score

T1K-Qualität Allel 1 / T1K-Qualität Allel 2: Die Zahl ist der T1K-Genotyping-Quality-Score aus `quality_1`/`quality_2`. Laut T1K-Studie wird er als `-log10(P-value)` aus einem Poisson-Test der berechneten Allel-Abundance gegen geschätzte Noise-Abundance berechnet und bei 60 gedeckelt. T1K/Studie verwenden `quality <= 0` als Ignoriergrenze; `0`, negative Werte und Platzhalter (`.`) werden nicht als belastbare positive Calls berichtet. Es gibt keine offizielle klinisch validierte Niedrig/Mittel/Hoch-Skala; höhere Werte bedeuten stärkere technische Unterstützung im T1K-Modell, aber keine klinische Wahrscheinlichkeit, keinen Phred-Qualitätswert und keine Kopienzahl.



Gen	Allel 1	Qualität Allel 1	Allel 2	Qualität Allel 2
KIR2DL1	KIR2DL1*004	9	KIR2DL1*003	14
KIR2DL2	KIR2DL2*001	7		
KIR2DL3	KIR2DL3*001	13		
KIR2DL4	KIR2DL4*005	28	KIR2DL4*008	22
KIR2DL5A	KIR2DL5A*005	11		
KIR2DL5B	KIR2DL5B*008	23		
KIR2DP1	KIR2DP1*001	11	KIR2DP1*017	9
KIR2DS1	KIR2DS1*002	8		
KIR2DS2	KIR2DS2*001	12		

Primäre T1K-KIR-Calls (Fortsetzung)

Gen	Allel 1	Qualität Allel 1	Allel 2	Qualität Allel 2
KIR2DS3	KIR2DS3*001	11		
KIR2DS4	KIR2DS4*003	11		
KIR2DS5	KIR2DS5*002	11		
KIR3DL1	KIR3DL1*009	15		
KIR3DL2	KIR3DL2*018	15	KIR3DL2*011	14
KIR3DL3	KIR3DL3*009	9	KIR3DL3*014	8
KIR3DP1	KIR3DP1*003	55		
KIR3DS1	KIR3DS1*013	16		

Rohwert-Einordnung

num_diff_alleles beschreibt die Anzahl unterschiedlicher T1K-Allel-Kandidaten in der Lösung und ist keine Kopienzahl. abundance_1/2 sind tool-spezifische Allel-Abundanzwerte ohne klinisch validierte Schwellenwerte. Sekundärkandidaten bleiben technische Zusatzinformation.

◆ Technische Provenienz lückenhaft. KIR-Interpretation bleibt technisch limitiert, bis alle Input-, Tool- und Referenzbindungen vorliegen.

Gen	Unterschiedliche Allele	Abundanz 1	Qualität 1	Abundanz 2	Qualität 2
KIR2DL1	2	29,20	9	38,68	14
KIR2DL2	1	28,00	7		
KIR2DL3	1	39,23	13		
KIR2DL4	2	43,03	28	36,16	22
KIR2DL5A	1	27,22	11		
KIR2DL5B	1	45,04	23		
KIR2DP1	2	34,65	11	30,86	9
KIR2DS1	1	31,24	8		
KIR2DS2	1	38,76	12		

Rohwert-Einordnung (Fortsetzung)

Gen	Unterschiedliche Allele	Abundanz 1	Qualität 1	Abundanz 2	Qualität 2
KIR2DS3	1	34,19	11		
KIR2DS4	1	31,51	11		
KIR2DS5	1	35,56	11		
KIR3DL1	1	36,52	15		
KIR3DL2	2	33,38	15	30,97	14
KIR3DL3	2	23,29	9	21,12	8
KIR3DP1	1	81,48	55		
KIR3DS1	1	37,97	16		

Zusätzliche Kandidaten

- KIR2DL1: KIR2DL1*051;12.311319;2
- KIR3DL2: KIR3DL2*007;18.676029;6
- KIR3DL3: KIR3DL3*002;30.023802;13|KIR3DL3*003;12.115137;3

Nicht belastbar erkannt / kein primärer Call 0 ohne Call

Alle ausgewerteten KIR-Gene hatten belastbare primäre Allel-Calls.

Technische Hinweise

T1K-Warnungen

- KIR2DL1 hat sekundäre T1K-Allele; berichtet werden die primären Calls, die Rohdaten bleiben erhalten.
- KIR2DL2: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR2DL2: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- KIR2DL3: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR2DL3: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- KIR2DL5A: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR2DL5A: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- KIR2DL5B: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR2DL5B: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- KIR2DS1: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR2DS1: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- KIR2DS2: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR2DS2: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- KIR2DS3: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR2DS3: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- KIR2DS4: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR2DS4: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.

- KIR2DS5: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR2DS5: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- KIR3DL1: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR3DL1: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- KIR3DL2 hat sekundäre T1K-Allele; berichtet werden die primären Calls, die Rohdaten bleiben erhalten.
- KIR3DL3 hat sekundäre T1K-Allele; berichtet werden die primären Calls, die Rohdaten bleiben erhalten.
- KIR3DP1: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR3DP1: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- KIR3DS1: Allel 2 ist ein Platzhalter und wird nicht als positiver Call berichtet.
- KIR3DS1: Der Qualitätswert von Allel 2 ist leer, ein Platzhalter, null oder negativ und wird vom T1K-Call-Filter ignoriert.
- Kandidaten mit Support 0 oder Platzhalter-Allelen werden nicht als positive KIR-Calls berichtet.

Methode und Referenz

T1K 1.0.10-r263

Methode	**T1K** · Version 1.0.10-r263 · Build hg38 / GRCh38 · technische KIR-Evidenz aus IPD-KIR/T1K-Referenzdaten.

Quellen und Evidenz:

Publikation · Song L, Bai G, Liu XS, Li B, Li H. Efficient and accurate KIR and HLA genotyping with massively parallel sequencing data. Genome Research. 2023;33(6):923-931. DOI [331].

Berichtsgrenzen

Grenzen	Dieser Abschnitt ist ein technischer KIR-Genotypisierungsbefund. Er ersetzt keine klinische KIR/HLA-Interaktionsbewertung, keine Transplantationsfreigabe und keine Diagnose. KIR-Regionen sind strukturell komplex; sekundäre Allele, Mehrfachaufrufe und Rohdaten-Evidenz werden dokumentiert, aber nicht klinisch überinterpretiert.

4.9 KIR-HLA-Ligandenkontext

Diese kombinierte Auswertung prüft bekannte NK-Zell-Rezeptor/Ligand-Achsen aus T1K-KIR-Calls und HLA*LA-Class-I-Allelen. KIR und HLA Class I sind stark polymorphe, ko-evolvierte Immungenomik-Systeme. Die Auswertung ist eine technische Kontextannotation und ersetzt keine klinische Transplantations-, Reproduktions- oder Infektionsimmunologie-Bewertung.

Evidence Ledger kir-evidence-ledger-v1: Klinische Interpretation blockiert. Zulässiger Claim: nur technische Rezeptor-Ligand-Konstellation.

Individuelle KIR/HLA-Einordnung technischer Kontext

KIR-Gene mit belastbaren Calls	KIR2DL1, KIR2DL2, KIR2DL3, KIR2DL4, KIR2DL5A, KIR2DL5B, KIR2DP1, KIR2DS1, KIR2DS2, KIR2DS3, KIR2DS4, KIR2DS5, KIR3DL1, KIR3DL2, KIR3DL3, KIR3DP1, KIR3DS1
Inhibitorische Rezeptorfamilie	KIR2DL1, KIR2DL2, KIR2DL3, KIR3DL1
Aktivierende Rezeptorfamilie	KIR2DS1, KIR3DS1
Nicht in den sechs Achsen abgebildet	KIR2DL4, KIR2DL5A, KIR2DL5B, KIR2DP1, KIR2DS2, KIR2DS3, KIR2DS4, KIR2DS5, KIR3DL2, KIR3DL3, KIR3DP1
HLA-C-Ligandengruppen	C1
Vollständige geprüfte Achsen	KIR2DL2 / HLA-C1, KIR2DL3 / HLA-C1

Diese Einordnung beschreibt eine genomische Konstellation aus den vorliegenden T1K- und HLA-Daten. Sie ist keine direkte Aussage über NK-Zell-Aktivität, keine Diagnose, keine individuelle Prognose und keine Therapie-, Transplantations- oder Reproduktionsentscheidung.

KIR-Rezeptor	HLA-Ligand	Status	HLA-Evidenz	Interpretation
KIR2DL1	HLA-C2	Rezeptor ohne erkannten HLA-Liganden		Inhibitorische KIR2DL1/C2-Achse; Teil der ko-evolvierten KIR/HLA-Class-I-NK-Education. Relevanz v. a. für technische NK-Ligandenlage, Schwangerschafts- und Transplantationskontexte.
KIR2DL2	HLA-C1	vollständiges Rezeptor-Ligand-Paar	C*01:02:01 C*07:01:01:01	Inhibitorische KIR2DL2/C1-Achse; ko-evolvierter KIR/HLA-Class-I-Kontext mit populationsabhängiger Infektions-, Autoimmunitäts- und Transplantationsliteratur.
KIR2DL3	HLA-C1	vollständiges Rezeptor-Ligand-Paar	C*01:02:01 C*07:01:01:01	Inhibitorische KIR2DL3/C1-Achse; technische NK-Rezeptor-Ligand-Konstellation, deren Effekt durch KIR/HLA-Diversität und Population begrenzt interpretierbar ist.

KIR-HLA-Ligandenkontext (Fortsetzung)

KIR-Rezeptor	HLA-Ligand	Status	HLA-Evidenz	Interpretation
KIR3DL1	HLA-Bw4	Rezeptor ohne erkannten HLA-Liganden		Inhibitorische KIR3DL1/Bw4-Achse; klassische ko-evolvierte KIR/HLA-Class-I-Achse mit Literatur zu Virusabwehr, Autoimmunität und Transplantation.
KIR3DS1	HLA-Bw4-80I	Rezeptor ohne erkannten HLA-Liganden		Aktivierender KIR3DS1/Bw4-80I-Kontext; immunogenomisch relevant, aber Bindung und Funktion sind kontextabhängig und kein direkter klinischer Ligandennachweis.
KIR2DS1	HLA-C2	Rezeptor ohne erkannten HLA-Liganden		Aktivierender KIR2DS1/C2-Kontext; in der KIR/HLA-Immunogenomik besonders für Schwangerschaft, Plazentation und Transplantation diskutiert.

Grenzen

KIR-HLA-Konstellationen werden als technische immunogenetische Evidenz berichtet. Der Kontext ist nicht diagnostisch. Ein vorhandener Gen-Call beweist keine Expression, Bindungsstärke oder NK-Zell-Aktivität. Donor/Recipient-Matching, maternale/fetale Trennung, KIR-Haplotypmodellierung und klinische Risikoentscheidungen benötigen zusätzliche validierte Daten.

Quellen und Evidenz:

Pollock NR, Harrison GF, Norman PJ. Immunogenomics of Killer Cell Immunoglobulin-Like Receptor (KIR) and HLA Class I: Coevolution and Consequences for Human Health. J Allergy Clin Immunol Pract. 2022;10(7). DOI [282].

4.10 Sequenzierqualität und Genom-Deckung

Genom-Deckung mosdepth · 29,6× ◆ moderate Deckung

Die Deckungstiefe begrenzt die Belastbarkeit aller anderen Befunde in diesem Bericht.

Chromosom	Länge (bp)	Tiefe	Min	Max
chr1	248.956.422	31,1×	0×	83211×
chr2	242.193.529	31,0×	0×	4666×
chr3	198.295.559	31,3×	0×	226005×
chr4	190.214.555	30,6×	0×	19103×
chr5	181.538.259	30,6×	0×	31051×
chr6	170.805.979	31,1×	0×	4471×
chr7	159.345.973	30,9×	0×	5754×
chr8	145.138.636	31,1×	0×	1331×
chr9	138.394.717	28,0×	0×	2028×
chr10	133.797.422	31,8×	0×	11153×
chr11	135.086.622	31,4×	0×	927×
chr12	133.275.309	31,1×	0×	2324×
chr13	114.364.328	27,5×	0×	5522×
chr14	107.043.718	25,9×	0×	1641×
chr15	101.991.189	26,6×	0×	1692×
chr16	90.338.345	32,4×	0×	47192×
chr17	83.257.441	31,8×	0×	43388×
chr18	80.373.285	31,2×	0×	25223×
chr19	58.617.616	29,9×	0×	813×

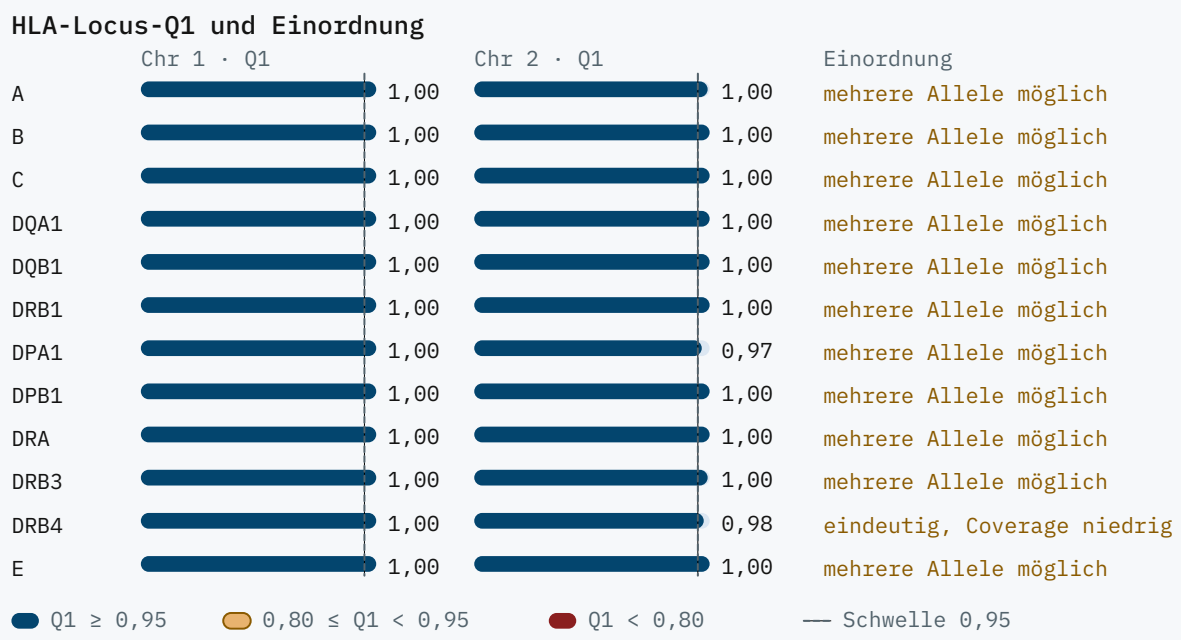
(Fortsetzung)

Chromosom	Länge (bp)	Tiefe	Min	Max
chr20	64.444.167	33,1×	0×	2856×
chr21	46.709.983	28,3×	0×	3582×
chr22	50.818.468	24,3×	0×	2048×
chrX	156.040.895	15,6×	0×	771×
chrY	57.227.415	11,6×	0×	37275×
chrM	16.569	7840,0×	207×	12401×
chr1_KI270706v1_random	175.055	58,4×	0×	422×
chr1_KI270707v1_random	32.032	55,5×	2×	180×
chr1_KI270708v1_random	127.682	21,6×	0×	99×
chr1_KI270709v1_random	66.860	581,8×	0×	13541×
chr1_KI270710v1_random	40.176	33,5×	0×	168×
chr1_KI270711v1_random	42.210	100,8×	0×	552×
chr1_KI270712v1_random	176.043	27,2×	0×	636×
chr1_KI270713v1_random	40.745	83,7×	0×	233×
chr1_KI270714v1_random	41.717	49,7×	0×	112×
chr2_KI270715v1_random	161.471	24,7×	0×	248×
chr2_KI270716v1_random	153.799	24,4×	0×	404×
chr3_GL000221v1_random	155.397	61,8×	0×	200×
chr4_GL000008v2_random	209.709	47,2×	0×	739×
chr5_GL000208v1_random	92.689	54,0×	0×	1080×
chr9_KI270717v1_random	40.062	22,4×	0×	63×

Reine Deckungs-/Tiefenbeschreibung aus mosdepth. Niedrige Tiefe einzelner Chromosomen (z. B. chrY/chrM) ist keine Kopienzahl-, Aneuploidie- oder Gonosomen-Aussage. Kontaminations-/FREEMIX-Details, falls vorhanden, stehen im eigenen Abschnitt.

4.11 HLA Auswertung

Top-Kandidat je Chromosom mit Q1 pro Chromosom und gemittelter Coverage über beide Chromosomen. Die Einordnung beschreibt die Allel-Auflösung dieses Locus (eindeutig, ambig, identische Ambiguität, nicht typisiert).



Locus	Chr 1	Q1	Chr 2	Q1	Ø Tiefe	Einordnung
A	A*01:01:01:01 Weitere kompatibel: A*01:01:01:02N, A*01:01:38L, A*01:01:51 +15	1,00	A*11:01:01:01 Weitere kompatibel: A*11:01:01:02, A*11:01:46, A*11:01:47 +28	1,00	44,3×	◆ mehrere Allele möglich
B	B*08:01:01 Weitere kompatibel: B*08:01:14, B*08:01:20, B*08:109 +1	1,00	B*56:01:01:01 Weitere kompatibel: B*56:01:01:02, B*56:24, B*56:40	1,00	41,4×	◆ mehrere Allele möglich
C	C*01:02:01 Weitere kompatibel: C*01:02:02, C*01:02:11, C*01:02:12 +14	1,00	C*07:01:01:01 Weitere kompatibel: C*07:01:01:02, C*07:01:01:03, C*07:01:02 +11	1,00	45,0×	◆ mehrere Allele möglich

HLA Auswertung (Fortsetzung)

Locus	Chr 1	Q1	Chr 2	Q1	Ø Tiefe	Einordnung
DQA1	DQA1*01:01:01 Weitere kompatibel: DQA1*01:01:02, DQA1*01:04:01:01, DQA1*01:04:01:02 +4	1,00	DQA1*05:01:01:01 Weitere kompatibel: DQA1*05:01:01:02, DQA1*05:03, DQA1*05:05:01:01 +7	1,00	31,7×	◆ mehrere Allele möglich
DQB1	DQB1*02:01:01 Weitere kompatibel: DQB1*02:01:08, DQB1*02:02:01, DQB1*02:02:02 +6	1,00	DQB1*05:01:01:01 Weitere kompatibel: DQB1*05:01:01:02, DQB1*05:01:01:03, DQB1*05:18 +5	1,00	50,4×	◆ mehrere Allele möglich

HLA Auswertung (Fortsetzung)

Locus	Chr 1	Q1	Chr 2	Q1	Ø Tiefe	Einordnung
DRB1	DRB1*01:01:01 Weitere kompatibel: DRB1*01:50, DRB1*01:67	1,00	DRB1*03:01:01:01 Weitere kompatibel: DRB1*03:01:01:02, DRB1*03:01:08	1,00	47,0×	◆ mehrere Allele möglich
DPA1	DPA1*01:03:01:01 Weitere kompatibel: DPA1*01:03:01:02, DPA1*01:03:01:03, DPA1*01:03:01:04 +1	1,00	DPA1*02:01:02	0,97	39,3×	◆ mehrere Allele möglich

HLA Auswertung (Fortsetzung)

Locus	Chr 1	Q1	Chr 2	Q1	Ø Tiefe	Einordnung
DPB1	DPB1*04:01:01:01 Weitere kompatibel: DPB1*04:01:01:02, DPB1*04:01:31, DPB1*126:01 +4	1,00	DPB1*14:01:01	1,00	45,8×	◆ mehrere Allele möglich
DRA	DRA*01:01:01:01 Weitere kompatibel: DRA*01:01:01:02, DRA*01:01:01:03, DRA*01:01:02 +3	1,00	DRA*01:01:01:01 Weitere kompatibel: DRA*01:01:01:02, DRA*01:01:01:03, DRA*01:01:02 +3	1,00	26,0×	◆ mehrere Allele möglich
DRB3	DRB3*01:01:02:01 Weitere kompatibel: DRB3*01:01:02:02, DRB3*01:16	1,00	DRB3*01:01:02:01 Weitere kompatibel: DRB3*01:01:02:02, DRB3*01:16	1,00	23,7×	◆ mehrere Allele möglich

HLA Auswertung (Fortsetzung)

Locus	Chr 1	Q1	Chr 2	Q1	Ø Tiefe	Einordnung
DRB4	DRB4*03:01N	1,00	DRB4*03:01N	0,98	9,0×	◆ eindeutig, Coverage niedrig
E	E*01:01:01:01 Weitere kompatibel: E*01:01:01:02, E*01:01:01:03	1,00	E*01:01:01:01 Weitere kompatibel: E*01:01:01:02, E*01:01:01:03	1,00	38,3×	◆ mehrere Allele möglich
F	F*01:01:01:01 Weitere kompatibel: F*01:01:01:02, F*01:01:01:03, F*01:01:01:04 +17	1,00	F*01:01:01:01 Weitere kompatibel: F*01:01:01:02, F*01:01:01:03, F*01:01:01:04 +17	1,00	45,4×	◆ mehrere Allele möglich

HLA Auswertung (Fortsetzung)

Locus	Chr 1	Q1	Chr 2	Q1	Ø Tiefe	Einordnung
G	G*01:01:03:01 Weitere kompatibel: G*01:01:03:02, G*01:01:03:03	1,00	G*01:01:02:01 Weitere kompatibel: G*01:01:02:02, G*01:01:18, G*01:01:19 +3	1,00	43,4×	◆ mehrere Allele möglich
H	H*02:01:01:01 Weitere kompatibel: H*02:01:01:02	1,00	H*02:04	1,00	43,7×	◆ mehrere Allele möglich
K	K*01:01:01:02	1,00	K*01:01:01:01	0,97	32,7×	✓ eindeutig
V	V*01:01:01:01	1,00	V*01:01:01:02 Weitere kompatibel: V*01:01:01:03	1,00	38,1×	◆ mehrere Allele möglich

4.11.1 HLA-Krankheitsbezug

Kuratierte HLA-Krankheitsassoziationen aus den Top-Allelen. Darstellung als Risikohinweis, keine Diagnose: Effektgrößen, Population, Geschlecht, EBV/Umweltfaktoren und klinischer Kontext können die Aussage stark verändern.

Risikohinweis, keine Diagnose

Positive HLA-Assoziationen zeigen genetische Prädisposition oder diagnostische Hilfsinformation, aber keine Erkrankung. Negative bzw. fehlende Treffer schließen Erkrankungen nicht aus.

Autoimmunität · 7

B*08:01:01

Autoimmunität · B

HLA-B*08:01 · Myasthenia gravis und primär biliäre Cholangitis

Bevölkerung Kaukasisch

Geschlecht Vorwiegend Frauen, früher Erkrankungsbeginn

B*08:01 ist Teil des AH8.1-Haplotyps und mit Myasthenia gravis bei frühem Erkrankungsbeginn, vorwiegend bei Frauen, sowie primär biliärer Cholangitis assoziiert. Häufig komorbider Autoimmun-Cluster.

Einordnung: Assoziation/Prädisposition; keine Diagnose und keine Therapieempfehlung.

Quellen und Evidenz:

Renton et al. (2015) · JAMA Neurol 72:396 · [294] · PMID:25643325

Evidenzklassifikation: moderat belastbar · publizierte Assoziation

Quellenqualität: DOI + PMID vorhanden

DQA1*05:01:01:01

Autoimmunität · DQA1

HLA-DQA1*05:01 · Zöliakie (DQ2.5-α-Kette)

DQA1*05:01 bildet zusammen mit DQB1*02:01 das vollständige DQ2.5-Heterodimer, das Gluten-Peptide präsentiert. Die Kombination ist bei ~90 % der Zöliakie-Patienten nachweisbar. Bei fehlender Phaseninformation darf aus dem Allelnachweis allein keine sichere cis-Kodierung abgeleitet werden; eine funktionelle trans-Bildung kann je nach Konstellation möglich sein.

Einordnung: Assoziation/Prädisposition; keine Diagnose und keine Therapieempfehlung.

Quellen und Evidenz:

Husby et al. (2020) · ESPGHAN Leitlinien · PMID:31568151 · [170]

Evidenzklassifikation: hoch belastbar · etablierte HLA-Assoziation

Quellenqualität: DOI + PMID vorhanden

DQB1*02:01:01

Autoimmunität · DQB1

HLA-DQ2.5 · Zöliakie-Risiko

DQB1*02:01 ist Teil des HLA-DQ2.5-Haplotyps, der bei ~90 % der Zöliakie-Patienten vorliegt. Der klassische DQ2.5-Zöliakie-Marker besteht aus DQA1*05:01 + DQB1*02:01; SNP-Tag-Marker wie rs2187668 können diesen HLA-Kontext in SNP-Daten approximieren. Die isolierte Einzelallel-Bewertung beschreibt Prädisposition; der hohe negative prädiktive Wert gilt nur für die vollständige DQ2/DQ8-Konstellation im klinischen Kontext.

Einordnung: Assoziation/Prädisposition; keine Diagnose und keine Therapieempfehlung.

Quellen und Evidenz:

Husby et al. (2020) · ESPGHAN Leitlinien · PMID:31568151 · [170] · UK NEQAS/BSHI (2024) · HLA-Genotypisierung bei Zöliakie · PMID:38153308 · [285] · Trynka et al. (2011) · rs2187668/DQ2.5 · PMID:22057235 · [333]

Evidenzklassifikation: hoch belastbar · etablierte HLA-Assoziation

Quellenqualität: DOI + PMID vorhanden

DQB1*05:01:01:01

Autoimmunität · DQB1

HLA-DQB1*05:01 · Autoimmuner M. Addison / Polyglanduläres Autoimmunsyndrom Typ 2

Bevölkerung Europa

DQB1*05:01 ist (zusammen mit dem etablierten DRB1*03:01-DQB1*02:01-Haplotyp) im DR3-DQ2-Cluster mit primärer Nebennierenrindeninsuffizienz und APS-2 assoziiert.

Einordnung: Assoziation/Prädisposition; keine Diagnose und keine Therapieempfehlung.

Quellen und Evidenz:

Skinningsrud et al. (2011) · J Clin Endocrinol Metab 96:E1703 · [327] · PMID:21816777

Evidenzklassifikation: moderat belastbar · publizierte Assoziation

Quellenqualität: DOI + PMID vorhanden

DRB1*01:01:01

Autoimmunität · DRB1

HLA-DRB1*01:01 · Rheumatoide Arthritis · Shared-Epitope-Hypothese

DRB1*01:01 trägt das Shared-Epitope-Motiv (QKRAA/QRRAA) in der DRβ-Bindungstasche und ist neben DRB1*04:01/*04:04 ein etablierter RA-Risikoallel.

Einordnung: Assoziation/Prädisposition; keine Diagnose und keine Therapieempfehlung.

Quellen und Evidenz:

Gregersen et al. (1987) · Arthritis Rheum 30:1205 · [137] · PMID:2446635

Evidenzklassifikation: moderat belastbar · publizierte Assoziation

Quellenqualität: DOI + PMID vorhanden

DRB1*03:01:01:01

Autoimmunität · DRB1

HLA-DRB1*03:01 · Breiter Autoimmun-Risikomarker

DRB1*03:01 (Teil des AH8.1-Haplotyps) ist mit einer ungewöhnlich breiten Palette an Autoimmun-Erkrankungen assoziiert: Systemischer Lupus Erythematodes, Sjögren-Syndrom, Myasthenia gravis bei frühem Erkrankungsbeginn, Hashimoto-Thyroiditis und Morbus Addison.

Einordnung: Assoziation/Prädisposition; keine Diagnose und keine Therapieempfehlung.

Quellen und Evidenz:

Cruz-Tapias et al. (2012) · Autoimmune Dis 2012:569728 · [76] · PMID:22577522

Evidenzklassifikation: moderat belastbar · publizierte Assoziation

Quellenqualität: DOI + PMID vorhanden

DQ2.5-Komponenten (Zöliakie)

Autoimmunität · Locus-übergreifend

HLA-DQ2.5-Komponenten nachgewiesen · Phase unklar

DQA1*05:01 und DQB1*02:01 wurden nachgewiesen und können funktionell das DQ2.5-Heterodimer bilden. Dies ist der zentrale HLA-Zöliakie-Marker; SNP-Tag-Marker wie rs2187668 können DQ2.5 in SNP-Daten approximieren, ersetzen aber nicht die direkte HLA-Typisierung. Der HLA*LA-Bestguess-Output ist nicht über Loci hinweg phasiert; aus dem Allelnachweis allein wird keine gesicherte cis-Kodierung oder Haplotyp-Kopplung abgeleitet. Funktionelle Kombination möglich, Phase unklar.

Einordnung: Assoziation/Prädisposition; keine Diagnose und keine Therapieempfehlung.

Quellen und Evidenz:

Husby et al. (2020) · ESPGHAN Leitlinien · PMID:31568151 · [170] · UK NEQAS/BSHI (2024) · HLA-Genotypisierung bei Zöliakie · PMID:38153308 · [285] · Trynka et al. (2011) · Zöliakie-HLA/SNP-Marker · PMID:22057235 · [333]

Evidenzklassifikation: explorativ · manuell zu prüfen

Quellenqualität: DOI + PMID vorhanden

Wissenschaftlicher Interpretationsrahmen

Assoziationen beschreiben relative, populationsabhängige Effekte und erlauben ohne Grundrisiko keine Aussage zum absoluten Erkrankungsrisiko. Locus-übergreifende Komponenten belegen ohne Phasierung keinen gemeinsamen Haplotyp. Klinisch relevante Hinweise benötigen unabhängige Bestätigung, Anamnese und fachärztliche Einordnung.

4.11.2 HLA-Genotyp-Detail

Pro Locus: Top-Kandidaten für Chromosom 1 und 2, weitere kompatible Kandidaten, Q1 sowie Coverage-Metriken aus HLA*LA. Calls sind nicht über Loci hinweg phasiert. Weitere kompatible Kandidaten werden direkt je Chromosom aufgeführt.

HLA-A ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	A*01:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	18 · A*01:01:01:02N, A*01:01:38L, A*01:01:51, A*01:04N, A*01:103, A*01:107, A*01:109, A*01:132, A*01:141, A*01:142, A*01:155, A*01:22N, A*01:32, A*01:37, A*01:45, A*01:56N, A*01:81, A*01:87N
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -112,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	44,3× / 30×
Chromosom 2 Top-Kandidat	A*11:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	31 · A*11:01:01:02, A*11:01:46, A*11:01:47, A*11:01:49, A*11:01:52, A*11:01:53, A*11:01:56, A*11:01:58, A*11:01:59, A*11:01:64, A*11:01:67, A*11:100, A*11:102, A*11:108, A*11:120, A*11:124, A*11:126, A*11:129, A*11:142, A*11:154, A*11:163, A*11:171, A*11:172, A*11:173, A*11:174, A*11:193, A*11:194, A*11:210N, A*11:21N, A*11:69N, A*11:86
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / -112,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	44,3× / 30×

HLA-B ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	B*08:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	4 · B*08:01:14, B*08:01:20, B*08:109, B*08:19N
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -15,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	41,4× / 23×
Chromosom 2 Top-Kandidat	B*56:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	3 · B*56:01:01:02, B*56:24, B*56:40
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / -15,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	41,4× / 23×

HLA-C ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	C*01:02:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	17 · C*01:02:02, C*01:02:11, C*01:02:12, C*01:02:14, C*01:02:15, C*01:02:23, C*01:02:24, C*01:02:25, C*01:02:30, C*01:109N, C*01:25, C*01:44, C*01:82, C*01:83, C*01:84, C*01:85, C*01:89N
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -4,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	45,0× / 25×
Chromosom 2 Top-Kandidat	C*07:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	14 · C*07:01:01:02, C*07:01:01:03, C*07:01:02, C*07:01:09, C*07:01:19, C*07:01:39, C*07:06, C*07:153, C*07:166, C*07:18, C*07:337, C*07:343, C*07:419, C*07:52
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / -4,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	45,0× / 25×

HLA-DQA1 ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	DQA1*01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	7 · DQA1*01:01:02, DQA1*01:04:01:01, DQA1*01:04:01:02, DQA1*01:04:02, DQA1*01:05:01, DQA1*01:05:02, DQA1*01:12
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / 0,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	31,7× / 21×
Chromosom 2 Top-Kandidat	DQA1*05:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	10 · DQA1*05:01:01:02, DQA1*05:03, DQA1*05:05:01:01, DQA1*05:05:01:02, DQA1*05:05:01:03, DQA1*05:06, DQA1*05:07, DQA1*05:08, DQA1*05:09, DQA1*05:11
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / 0,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	31,7× / 21×

HLA-DQB1 ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	DQB1*02:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	9 · DQB1*02:01:08, DQB1*02:02:01, DQB1*02:02:02, DQB1*02:04, DQB1*02:06, DQB1*02:09, DQB1*02:10, DQB1*02:48, DQB1*02:59
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -3,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	50,4× / 43×
Chromosom 2 Top-Kandidat	DQB1*05:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	8 · DQB1*05:01:01:02, DQB1*05:01:01:03, DQB1*05:18, DQB1*05:27, DQB1*05:31, DQB1*05:32, DQB1*05:45, DQB1*05:84
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / -3,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	50,4× / 43×

HLA-DRB1 ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	DRB1*01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	2 · DRB1*01:50, DRB1*01:67
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -1,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	47,0× / 40×
Chromosom 2 Top-Kandidat	DRB1*03:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	2 · DRB1*03:01:01:02, DRB1*03:01:08
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / -1,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	47,0× / 40×

HLA-DPA1 ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	DPA1*01:03:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	4 · DPA1*01:03:01:02, DPA1*01:03:01:03, DPA1*01:03:01:04, DPA1*01:03:01:05
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -3,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	39,3× / 22×
Chromosom 2 Top-Kandidat	DPA1*02:01:02
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	0
Q1 / Q2 (Chr 2)	0,97 / -3,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	39,3× / 22×

HLA-DPB1 ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	DPB1*04:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	7 · DPB1*04:01:01:02, DPB1*04:01:31, DPB1*126:01, DPB1*350:01, DPB1*415:01, DPB1*459:01, DPB1*464:01
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -2,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	45,8× / 34×
Chromosom 2 Top-Kandidat	DPB1*14:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	0
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / -2,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	45,8× / 34×

HLA-DRA ◆ identische Ambiguität

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	DRA*01:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	6 · DRA*01:01:01:02, DRA*01:01:01:03, DRA*01:01:02, DRA*01:02:01, DRA*01:02:02, DRA*01:02:03
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -2,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	26,0× / 18×
Chromosom 2 Top-Kandidat	DRA*01:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	6 · DRA*01:01:01:02, DRA*01:01:01:03, DRA*01:01:02, DRA*01:02:01, DRA*01:02:02, DRA*01:02:03
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / -2,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	26,0× / 18×

HLA-DRB3 ◆ identische Ambiguität

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	DRB3*01:01:02:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	2 · DRB3*01:01:02:02, DRB3*01:16
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -3,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	23,7× / 19×
Chromosom 2 Top-Kandidat	DRB3*01:01:02:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	2 · DRB3*01:01:02:02, DRB3*01:16
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / -3,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	23,7× / 19×

HLA-DRB4 ◆ eindeutig · niedrige Coverage (unsicher)

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	DRB4*03:01N
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	0
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / 0,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	9× / 9×
Chromosom 2 Top-Kandidat	DRB4*03:01N
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	0
Q1 / Q2 (Chr 2)	0,98 / 0,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	9× / 9×

HLA-E ◆ identische Ambiguität

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	E*01:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	2 · E*01:01:01:02, E*01:01:01:03
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -2,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	38,3× / 24×
Chromosom 2 Top-Kandidat	E*01:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	2 · E*01:01:01:02, E*01:01:01:03
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / -2,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	38,3× / 24×

HLA-F ◆ identische Ambiguität

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	F*01:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	20 · F*01:01:01:02, F*01:01:01:03, F*01:01:01:04, F*01:01:01:05, F*01:01:01:06, F*01:01:01:07, F*01:01:01:08, F*01:01:02:01, F*01:01:02:02, F*01:01:02:03, F*01:01:02:04, F*01:01:02:05, F*01:01:02:06, F*01:01:03:01, F*01:01:03:02, F*01:01:03:03, F*01:01:03:04, F*01:02, F*01:03:01:01, F*01:03:01:02
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / 0,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	45,4× / 30×
Chromosom 2 Top-Kandidat	F*01:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	20 · F*01:01:01:02, F*01:01:01:03, F*01:01:01:04, F*01:01:01:05, F*01:01:01:06, F*01:01:01:07, F*01:01:01:08, F*01:01:02:01, F*01:01:02:02, F*01:01:02:03, F*01:01:02:04, F*01:01:02:05, F*01:01:02:06, F*01:01:03:01, F*01:01:03:02, F*01:01:03:03, F*01:01:03:04, F*01:02, F*01:03:01:01, F*01:03:01:02
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / 0,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	45,4× / 30×

HLA-G ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom

Chromosom 1 Top-Kandidat	G*01:01:03:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	2 · G*01:01:03:02, G*01:01:03:03
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / 0,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	43,4× / 35×
Chromosom 2 Top-Kandidat	G*01:01:02:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	6 · G*01:01:02:02, G*01:01:18, G*01:01:19, G*01:06, G*01:08, G*01:18
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / 0,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	43,4× / 35×

HLA-H ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom

Chromosom 1 Top-Kandidat	H*02:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	1 · H*02:01:01:02
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -54,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	43,7× / 31×
Chromosom 2 Top-Kandidat	H*02:04
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	0
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / -54,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	43,7× / 31×

HLA-K ✓ eindeutig

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	K*01:01:01:02
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	0
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / -121,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	32,7× / 14×
Chromosom 2 Top-Kandidat	K*01:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	0
Q1 / Q2 (Chr 2)	0,97 / -121,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	32,7× / 14×

HLA-V ◆ mehrere Allele möglich

Genotyp-Detail je Chromosom	
Chromosom 1 Top-Kandidat	V*01:01:01:01
Weitere kompatible Kandidaten Chr 1	0
Q1 / Q2 (Chr 1)	1,00 / 0,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 1)	38,1× / 27×
Chromosom 2 Top-Kandidat	V*01:01:01:02
Weitere kompatible Kandidaten Chr 2	1 · V*01:01:01:03
Q1 / Q2 (Chr 2)	1,00 / 0,00
Mittlere Abdeckung / Mindestabdeckung (Chr 2)	38,1× / 27×

5 Pharmakogenetik

Dieses Kapitel bündelt die pharmakogenetischen Medikationssicherheits-, Diplotyp- und Evidenzbefunde als Bestandteil des Medizinische-Genomik-Berichts. Es ersetzt keinen eigenständigen klinischen Entscheid und keine ärztliche Prüfung.

Regeln mit ausstehender Quellenprüfung werden nicht für Medikationshinweise verwendet. Die Auswertung ist entsprechend begrenzt. Fehlende Hinweise sind keine Freigabe eines Medikaments.

5.1 Klinische Orientierung

Was bedeutet das für dich

Alternative wählen **Clopidogrel**: Dein Körper verarbeitet Clopidogrel langsamer als bei den meisten Menschen. Deshalb ist für dich oft ein anderes Medikament die bessere Wahl. Ändere nichts auf eigene Faust, sondern sprich vorher mit deiner Ärztin oder deinem Arzt.

Alternative wählen **Simvastatin**: Dein Körper verarbeitet Simvastatin langsamer als bei den meisten Menschen. Deshalb ist für dich oft ein anderes Medikament die bessere Wahl. Ändere nichts auf eigene Faust, sondern sprich vorher mit deiner Ärztin oder deinem Arzt.

Dosis anpassen **Warfarin**: Du reagierst auf Warfarin empfindlicher als die meisten Menschen. Deshalb kann die übliche Dosis zu stark oder zu schwach wirken und muss eventuell angepasst werden. Ändere nichts auf eigene Faust, sondern sprich vorher mit deiner Ärztin oder deinem Arzt.

Schweregrad	Anzahl	Bedeutung
Kontraindiziert	0	Medikament absolut vermeiden, Risiko schwerwiegender Nebenwirkungen.
Alternative wählen	2	Alternativen-Hinweis, nur durch Fachpersonal im klinischen Kontext zu prüfen.
Dosis anpassen	1	Dosisrelevanter Hinweis, nur durch Fachpersonal im klinischen Kontext zu prüfen.
Monitoring	0	Therapie möglich, engmaschiges Monitoring empfohlen.

5.2 Genkarten

Jede Karte zeigt die für dieses Gen abgeleitete Diplotyp- und Phänotypinformation. Der Phänotyp ist eine kategoriale PGx-Annotation, keine gemessene Enzymaktivität und keine selbstständige Therapieentscheidung.

Cytochrom-P450-Enzyme

CYP2B6
Diplotyp: *1/*1

Phänotyp	**Normaler Metabolisierer**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Standarddosierung nach Fachinformation.

CYP2C19
Diplotyp: *1/*2

Phänotyp	**Intermediärer Metabolisierer**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Leicht eingeschränkter Metabolismus. Dosisreduktion oder Monitoring erwägen.

CYP2C9
Diplotyp: Nicht bestimmbar

Phänotyp	**Nicht bestimmbar**
Call-Status	**Diplotyp offen · SNP-Coverage 5/6**
Klinische Bedeutung	Unvollständige oder nicht sicher aufgelöste Genotypdaten erlauben keine Phänotyp- oder Dosierungsaussage.

CYP2D6
Diplotyp: Nicht bestimmbar

Phänotyp	**Nicht bestimmbar**
Call-Status	**Diplotyp offen · SNP-Coverage 3/4**
Klinische Bedeutung	Unvollständige oder nicht sicher aufgelöste Genotypdaten erlauben keine Phänotyp- oder Dosierungsaussage.

CYP3A4
Diplotyp: *1/*1

Phänotyp	**Normaler Metabolisierer**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Standarddosierung nach Fachinformation.

CYP3A5
Diplotyp: *3/*3

Phänotyp	**Nicht-Expresser**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Stark reduzierte Expression. Substrat-Medikamente vermeiden.

CYP4F2
Diplotyp: *1/*1

Phänotyp	**Normale Funktion**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Keine pharmakogenetische Anpassung erforderlich.

Weitere pharmakogenetische Gene

ABCG2
Diplotyp: Normal/Normal

Phänotyp	**Normale Funktion**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Keine pharmakogenetische Anpassung erforderlich.

CACNA1S
Diplotyp: Reference/Reference

Phänotyp	**Unklare Anfälligkeit für maligne Hyperthermie**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Keine standardisierte Einstufung.

CFTR
Diplotyp: Reference/Reference

Phänotyp	**Kein Ivacaftor-Ansprechen (CFTR)**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Keine standardisierte Einstufung.

DPYD
Diplotyp: Reference/Reference

Phänotyp	**Normaler Metabolisierer**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Standarddosierung nach Fachinformation.

G6PD
Diplotyp: B (Reference)/B (Reference)

Phänotyp	**Normal**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Keine standardisierte Einstufung.

IFNL3
Diplotyp: C/T

Phänotyp	**Intermediäres Ansprechen**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Moderat veränderte Funktion.

MT-RNR1
Diplotyp: Reference/Reference

Phänotyp	**Normal**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Keine standardisierte Einstufung.

NAT2
Diplotyp: *4/*5

Phänotyp	**Intermediärer Acetylierer**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Moderat veränderte Funktion.

NUDT15
Diplotyp: *1/*1

Phänotyp	**Normaler Metabolisierer**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Standarddosierung nach Fachinformation.

POLG
Diplotyp: Reference/Reference

Phänotyp	**Normal**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Keine standardisierte Einstufung.

SLCO1B1
Diplotyp: *1/*5

Phänotyp	**Verminderte Funktion**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Eingeschränkte Enzymaktivität. Dosisanpassung prüfen.

TPMT
Diplotyp: *1/*1

Phänotyp	**Normaler Metabolisierer**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Standarddosierung nach Fachinformation.

UGT1A1
Diplotyp: Nicht bestimmbar

Phänotyp	**Nicht bestimmbar**
Call-Status	**Diplotyp offen · *28 nicht bestimmt**
Klinische Bedeutung	Unvollständige oder nicht sicher aufgelöste Genotypdaten erlauben keine Phänotyp- oder Dosierungsaussage.

VKORC1
Diplotyp: Reference/-1639G>A

Phänotyp	**Mittlere Empfindlichkeit**
Call-Status	**vollständig**
Klinische Bedeutung	Keine standardisierte Einstufung.

5.3 Klinische Medikationssicherheit

Empfehlungen sortiert nach Schweregrad. Diese Befunde sind pharmakogenetische Medikationshinweise und keine Krankheitsdiagnosen.

Standard · 2

Fluorouracil, Capecitabin

Zytostatikum (Fluoropyrimidin) · L01BC02, L01BC06

CPIC 1A

Was bedeutet das für dich

Deine genetische Veranlagung verändert, wie dein Körper Fluorouracil, Capecitabin verarbeitet. Eine besondere Anpassung ist nach heutigem Wissen nicht nötig.

Fachliche Details & Evidenz

Berichtsklasse	**Medikationssicherheit** · keine Krankheitsdiagnose
Handlungsrelevanz	Leitlinien-/Label-gestützt: stark
Auslöser	DPYD Reference/Reference → Normaler Metabolisierer
Empfehlung	**Standarddosis nach Fachinformation.** Normale Metabolisierung. Keine pharmakogenetische Dosisanpassung erforderlich.
Klinische Begründung	Bei normalem DPYD-Aktivitätswert sieht die zitierte CPIC-Leitlinie keine genotypbedingte Dosisänderung für Fluorouracil oder Capecitabin vor.
Sicherheitshinweis	Keine Therapieänderung ohne ärztliche Prüfung.
Limitationen	Aussage gilt nur für die in Genome ausgewerteten Varianten und die angegebene KnowledgeBase-Version. · Die Klassifikation basiert auf DPYD-Genotypisierung ohne Berücksichtigung von Komedikation oder Organfunktion.
Methodenwarnung	DPYD-Risiko wird durch seltene Varianten und Coverage begrenzt; fehlende Varianten schließen Toxizitätsrisiko nicht aus.
Mechanismus	DPYD kodiert die Dihydropyrimidin-Dehydrogenase, die Fluorouracil abbaut. Bei normaler Aktivität ist der Abbau nicht pharmakogenetisch eingeschränkt.
Qualität	**Hoch belastbar** · Review: validiert

Quellen und Evidenz:

[8] · https://www.clinpgx.org/guideline/PA166251462

Rosuvastatin

Statin · C10AA07

CPIC 2A

Was bedeutet das für dich

Deine genetische Veranlagung verändert, wie dein Körper Rosuvastatin verarbeitet. Eine besondere Anpassung ist nach heutigem Wissen nicht nötig.

Fachliche Details & Evidenz

Berichtsklasse	**Medikationssicherheit** · keine Krankheitsdiagnose
Handlungsrelevanz	Leitlinien-/Label-gestützt: moderat
Auslöser	ABCG2 Normal/Normal → Normale Funktion
Empfehlung	**Standarddosis nach Fachinformation.** Normale Metabolisierung. Keine pharmakogenetische Dosisanpassung erforderlich.
Klinische Begründung	Genetische Varianten in ABCG2 verändern die Pharmakokinetik von Rosuvastatin.
Sicherheitshinweis	Keine Therapieänderung ohne ärztliche Prüfung.
Limitationen	Aussage gilt nur für die in Genome ausgewerteten Varianten und die angegebene KnowledgeBase-Version. · Die Klassifikation basiert auf ABCG2-Genotypisierung ohne Berücksichtigung von Komedikation oder Organfunktion.
Mechanismus	ABCG2 transportiert Rosuvastatin. Bei normaler Transportfunktion ist die Exposition nicht pharmakogenetisch erhöht.
Qualität	**Eingeschränkt belastbar** · Review: validiert

Quellen und Evidenz:

[70] · https://www.clinpgx.org/guideline/PA166264281

Dosis anpassen · 1

Warfarin

Antikoagulans · B01AA03

CPIC 1A

Was bedeutet das für dich

Du reagierst auf Warfarin empfindlicher als die meisten Menschen. Deshalb kann die übliche Dosis zu stark oder zu schwach wirken und muss eventuell angepasst werden. Ändere nichts auf eigene Faust, sondern sprich vorher mit deiner Ärztin oder deinem Arzt.

Fachliche Details & Evidenz

Berichtsklasse	**Medikationssicherheit** · keine Krankheitsdiagnose
Handlungsrelevanz	Leitlinien-/Label-gestützt: stark
Auslöser	VKORC1 Reference/-1639G>A → Mittlere Empfindlichkeit
Empfehlung	**Reduzierte Startdosis.** Pharmakogenetisch geleiteter Dosisalgorithmus (z.B. IWPC, gage.warfarindosing.org) oder Startdosis-Reduktion empfohlen. Engmaschige INR-Kontrolle bei Initiierung.
Klinische Begründung	VKORC1 -1639G>A reduziert die Expression der Vitamin-K-Epoxid-Reduktase. Träger benötigen niedrigere Warfarin-Dosen.
Sicherheitshinweis	Keine Therapieänderung ohne ärztliche Prüfung; Empfehlung im klinischen Kontext, mit Komedikation und Fachinformation abgleichen.
Limitationen	Aussage gilt nur für die in Genome ausgewerteten Varianten und die angegebene KnowledgeBase-Version.
Alternativen	DOAKs (Dabigatran, Rivaroxaban, Apixaban, Edoxaban), falls Indikation passt
Monitoring	INR täglich bis stabil, dann reguläre Intervalle. Ziel-INR je nach Indikation.
Mechanismus	VKORC1 -1639G>A reduziert die Expression der Vitamin-K-Epoxid-Reduktase. Träger benötigen niedrigere Warfarin-Dosen.
Qualität	**Hoch belastbar** · Review: validiert

Quellen und Evidenz:

[63] [183]

Alternative wählen · 2

Clopidogrel

Thrombozytenaggregationshemmer · B01AC04

CPIC 1A

Was bedeutet das für dich

Dein Körper verarbeitet Clopidogrel langsamer als bei den meisten Menschen. Deshalb ist für dich oft ein anderes Medikament die bessere Wahl. Ändere nichts auf eigene Faust, sondern sprich vorher mit deiner Ärztin oder deinem Arzt.

Fachliche Details & Evidenz

Berichtsklasse	**Medikationssicherheit** · keine Krankheitsdiagnose
Handlungsrelevanz	Leitlinien-/Label-gestützt: stark
Auslöser	CYP2C19 *1/*2 → Intermediärer Metabolisierer
Empfehlung	**Alternative bevorzugt erwägen.** Bei intermediären CYP2C19-Metabolisierern reduzierte Aktivierung. Insbesondere nach PCI bei akutem Koronarsyndrom Alternative bevorzugen.
Klinische Begründung	Reduzierte CYP2C19-Aktivität führt zu verminderter Clopidogrel-Aktivierung.
Sicherheitshinweis	Keine Therapieänderung ohne ärztliche Prüfung; Empfehlung im klinischen Kontext, mit Komedikation und Fachinformation abgleichen.
Limitationen	Aussage gilt nur für die in Genome ausgewerteten Varianten und die angegebene KnowledgeBase-Version.
Alternativen	Prasugrel · Ticagrelor
Mechanismus	Reduzierte CYP2C19-Aktivität führt zu verminderter Clopidogrel-Aktivierung.
Qualität	**Hoch belastbar** · Review: validiert

Quellen und Evidenz:

[213] · https://www.clinpgx.org/guideline/PA166251443

Simvastatin

Statin · C10AA01

CPIC 1A

Was bedeutet das für dich

Dein Körper verarbeitet Simvastatin langsamer als bei den meisten Menschen. Deshalb ist für dich oft ein anderes Medikament die bessere Wahl. Ändere nichts auf eigene Faust, sondern sprich vorher mit deiner Ärztin oder deinem Arzt.

Fachliche Details & Evidenz

Berichtsklasse	**Medikationssicherheit** · keine Krankheitsdiagnose
Handlungsrelevanz	Leitlinien-/Label-gestützt: stark
Auslöser	SLCO1B1 *1/*5 → Verminderte Funktion
Empfehlung	**Alternatives Statin bevorzugen; Simvastatin höchstens unter 20 mg.** Bei reduzierter SLCO1B1-Funktion empfiehlt CPIC ein alternatives Statin je nach gewünschter Wirkstärke. Ist Simvastatin nötig, die Dosis auf unter 20 mg pro Tag begrenzen.
Klinische Begründung	Reduzierte SLCO1B1-Aktivität führt zu erhöhten Plasmaspiegeln von Simvastatin → erhöhtes Risiko für Myopathie/Rhabdomyolyse.
Sicherheitshinweis	Keine Therapieänderung ohne ärztliche Prüfung; Empfehlung im klinischen Kontext, mit Komedikation und Fachinformation abgleichen.
Limitationen	Aussage gilt nur für die in Genome ausgewerteten Varianten und die angegebene KnowledgeBase-Version.
Alternativen	Pravastatin · Rosuvastatin · Atorvastatin (mit Vorsicht)
Monitoring	CK bei Muskelsymptomen.
Mechanismus	Reduzierte SLCO1B1-Aktivität führt zu erhöhten Plasmaspiegeln von Simvastatin → erhöhtes Risiko für Myopathie/Rhabdomyolyse.
Qualität	**Hoch belastbar** · Review: validiert

Quellen und Evidenz:

[70] · https://www.clinpgx.org/guideline/PA166264281

5.4 Medikamenten-Index

Alle in diesem Bericht ausgewerteten Medikamente alphabetisch.

Medikament	Empfehlung
Clopidogrel	◆ Alternative wählen
Fluorouracil, Capecitabin	Standard
Rosuvastatin	Standard
Simvastatin	◆ Alternative wählen
Warfarin	◆ Dosis anpassen

5.5 Arzneimittelwechselwirkungen

Die automatische Prüfung auf Arzneimittelwechselwirkungen ist derzeit ausgesetzt, während die zugrunde liegenden Regeln und Quellen einzeln geprüft werden. Aus diesem Bericht lässt sich deshalb nicht ableiten, dass keine Wechselwirkungen vorliegen. Genetische Befunde belegen auch keine tatsächliche Medikamenteneinnahme. Eine konkrete Kombination muss anhand der aktuellen Arzneimittel und geprüfter Fachinformationen beurteilt werden.

5.6 Technischer Anhang

Nachvollziehbare Datenbasis und technische Grenzen dieser PGx-Auswertung.

PGx-Diplotypen

Auswertungsbasis dieser Analyse: 21 PGx-Gene mit Diplotyp-Call.

Diplotypen & abgeleiteter Phänotyp

Gen	Diplotyp	Phänotyp
ABCG2	Normal/Normal	Normale Funktion
CACNA1S	Reference/Reference	Unklare Anfälligkeit für maligne Hyperthermie
CFTR	Reference/Reference	Kein Ivacaftor-Ansprechen (CFTR)
CYP2B6	*1/*1	Normaler Metabolisierer
CYP2C19	*1/*2	Intermediärer Metabolisierer

Diplotypen & abgeleiteter Phänotyp (Fortsetzung)

Gen	Diplotyp	Phänotyp
CYP2C9	Nicht bestimmbar	Diplotyp offen · SNP-Coverage 5/6
CYP2D6	Nicht bestimmbar	Diplotyp offen · SNP-Coverage 3/4
CYP3A4	*1/*1	Normaler Metabolisierer
CYP3A5	*3/*3	Nicht-Expresser
CYP4F2	*1/*1	Normale Funktion

Diplotypen & abgeleiteter Phänotyp (Fortsetzung)

Gen	Diplotyp	Phänotyp
DPYD	Reference/Reference	Normaler Metabolisierer
G6PD	B (Reference)/B (Reference)	Normal
IFNL3	C/T	Intermediäres Ansprechen
MT-RNR1	Reference/Reference	Normal
NAT2	*4/*5	Intermediärer Acetylierer
NUDT15	*1/*1	Normaler Metabolisierer

Diplotypen & abgeleiteter Phänotyp (Fortsetzung)

Gen	Diplotyp	Phänotyp
POLG	Reference/Reference	Normal
SLCO1B1	*1/*5	Verminderte Funktion
TPMT	*1/*1	Normaler Metabolisierer
UGT1A1	Nicht bestimmbar	Diplotyp offen · *28 nicht bestimmt
VKORC1	Reference/-1639G>A	Mittlere Empfindlichkeit

SNP-Coverage pro Gen

Welche pharmakogenetisch relevanten rsIDs werden in deiner SNP-Datei tatsächlich gefunden? Bei niedriger Coverage kann der Diplotyp unsicher sein, fehlende rsIDs können Star-Allele übersehen.

Gen	Coverage	Gefunden	Fehlt
ABCG2	1/1 (100%)	rs2231142	Keine
CACNA1S	1/1 (100%)	rs1800559	Keine
CFTR	1/1 (100%)	rs75527207	Keine
CYP2B6	3/3 (100%)	rs2279343, rs28399499, rs3745274	Keine
CYP2C19	3/3 (100%)	rs12248560, rs4244285, rs4986893	Keine

SNP-Coverage pro Gen (Fortsetzung)

Gen	Coverage	Gefunden	Fehlt
CYP2C9	5/6 (83%)	rs1057910, rs1799853, rs28371685, rs28371686, rs7900194	rs72558187
CYP2D6	3/4 (75%)	rs28371706, rs28371725, rs3892097	rs1065852
CYP3A4	1/1 (100%)	rs35599367	Keine
CYP3A5	2/2 (100%)	rs10264272, rs776746	Keine
CYP4F2	1/1 (100%)	rs2108622	Keine

SNP-Coverage pro Gen (Fortsetzung)

Gen	Coverage	Gefunden	Fehlt
DPYD	4/4 (100%)	rs3918290, rs55886062, rs67376798, rs75017182	Keine
G6PD	4/4 (100%)	rs1050828, rs5030868, rs72554664, rs72554665	Keine
IFNL3	1/1 (100%)	rs12979860	Keine
MT-RNR1	1/1 (100%)	rs267606617	Keine
NAT2	4/4 (100%)	rs1799930, rs1799931, rs1801279, rs1801280	Keine
NUDT15	4/4 (100%)	rs116855232, rs147390019, rs186364861, rs766023281	Keine

SNP-Coverage pro Gen (Fortsetzung)

Gen	Coverage	Gefunden	Fehlt
POLG	2/2 (100%)	rs113994095, rs113994097	Keine
SLCO1B1	1/1 (100%)	rs4149056	Keine
TPMT	3/3 (100%)	rs1142345, rs1800460, rs1800462	Keine
UGT1A1	1/1 (100%)	rs4148323	Keine
VKORC1	1/1 (100%)	rs9923231	Keine

Diplotyp-Detail (Genotyp-Evidenz)

Pro Gen die rsIDs mit beobachtetem Genotyp und Star-Allel-Zuordnung. Erlaubt klinische Validierung des Diplotyp-Calls.

ABCG2 · Normal/Normal · Normale Funktion

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs2231142	GG	G → T	homozygot Ref.	421A	DP 38 · VAF 0,000 · hom_ref

CACNA1S · Reference/Reference · Unklare Anfälligkeit für maligne Hyperthermie

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs1800559	CC	C → T	homozygot Ref.	p.Arg1086His	DP 28 · VAF 0,000 · hom_ref

CFTR · Reference/Reference · Kein Ivacaftor-Ansprechen (CFTR)

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs75527207	GG	G → A	homozygot Ref.	G551D	DP 31 · VAF 0,000 · hom_ref

CYP2B6 · *1/*1 · Normaler Metabolisierer

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs2279343	AA	A → G	homozygot Ref.	*6	DP 34 · VAF 0,000 · hom_ref
rs28399499	TT	T → C	homozygot Ref.	*18	DP 35 · VAF 0,000 · hom_ref
rs3745274	GG	G → T	homozygot Ref.	*6	DP 21 · VAF 0,000 · hom_ref
rs3745274	GG	G → T	homozygot Ref.	*9	DP 21 · VAF 0,000 · hom_ref

CYP2C19 · *1/*2 · Intermediärer Metabolisierer

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs12248560	CC	C → T	homozygot Ref.	*17	DP 29 · VAF 0,000 · hom_ref
rs4244285	GA	G → A	heterozygot	*2	DP 31 · VAF 0,484 · het
rs4986893	GG	G → A	homozygot Ref.	*3	DP 36 · VAF 0,000 · hom_ref

CYP2C9 · Nicht bestimmbar · Diplotyp offen · SNP-Coverage 5/6

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs1057910	AA	A → C	homozygot Ref.	*3	DP 22 · VAF 0,000 · hom_ref
rs1799853	CT	C → T	heterozygot	*2	DP 27 · VAF 0,444 · het
rs28371685	CC	C → T	homozygot Ref.	*11	DP 17 · VAF 0,000 · hom_ref
rs28371686	CC	C → G	homozygot Ref.	*5	DP 21 · VAF 0,000 · hom_ref
rs7900194	GG	G → A	homozygot Ref.	*8	DP 29 · VAF 0,000 · hom_ref

CYP2D6 · Nicht bestimmbar · Diplotyp offen · SNP-Coverage 3/4

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs28371706	GG	G → A	homozygot Ref.	*17	DP 45 · VAF 0,000 · hom_ref
rs28371725	CC	C → T	homozygot Ref.	*41	DP 44 · VAF 0,000 · hom_ref
rs3892097	CT	C → T	heterozygot	*4	DP 25 · VAF 0,667 · het

CYP3A4 · *1/*1 · Normaler Metabolisierer

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs35599367	GG	G → A	homozygot Ref.	*22	DP 29 · VAF 0,000 · hom_ref

CYP3A5 · *3/*3 · Nicht-Expresser

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs10264272	CC	C → T	homozygot Ref.	*6	DP 30 · VAF 0,000 · hom_ref
rs776746	CC	T → C	homozygot Var.	*3	DP 26 · VAF 1,000 · hom_alt

CYP4F2 · *1/*1 · Normale Funktion

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs2108622	CC	C → T	homozygot Ref.	*3	DP 30 · VAF 0,000 · hom_ref

DPYD · Reference/Reference · Normaler Metabolisierer

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs3918290	CC	C → T	homozygot Ref.	c.1905+1G>A	DP 24 · VAF 0,000 · hom_ref
rs55886062	AA	A → C	homozygot Ref.	c.1679T>G	DP 29 · VAF 0,000 · hom_ref
rs67376798	TT	T → A	homozygot Ref.	c.2846A>T	DP 33 · VAF 0,000 · hom_ref
rs75017182	GG	G → C	homozygot Ref.	HapB3	DP 27 · VAF 0,000 · hom_ref

G6PD · B (Reference)/B (Reference) · Normal

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs1050828	CC	C → T	homozygot Ref.	A- (202A/376G)	DP 45 · VAF 0,000 · hom_ref
rs5030868	GG	G → A	homozygot Ref.	Mediterranean	DP 32 · VAF 0,000 · hom_ref
rs72554664	CC	C → T	homozygot Ref.	Kaiping	DP 34 · VAF 0,000 · hom_ref
rs72554665	CC	C → A	homozygot Ref.	Canton	DP 40 · VAF 0,000 · hom_ref

IFNL3 · C/T · Intermediäres Ansprechen

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs12979860	CT	C → T	heterozygot	T	DP 51 · VAF 0,608 · het

MT-RNR1 · Reference/Reference · Normal

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs267606617	AA	A → G	homozygot Ref.	m.1555A>G	DP 249 · VAF 0,000 · hom_ref

NAT2 · *4/*5 · Intermediärer Acetylierer

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs1799930	GG	G → A	homozygot Ref.	*6	DP 32 · VAF 0,000 · hom_ref
rs1799931	GG	G → A	homozygot Ref.	*7	DP 39 · VAF 0,000 · hom_ref
rs1801279	GG	G → A	homozygot Ref.	*14	DP 37 · VAF 0,000 · hom_ref
rs1801280	TC	T → C	heterozygot	*5	DP 19 · VAF 0,368 · het

NUDT15 · *1/*1 · Normaler Metabolisierer

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs116855232	CC	C → T	homozygot Ref.	*3	DP 38 · VAF 0,000 · hom_ref
rs147390019	GG	G → A	homozygot Ref.	*4	DP 38 · VAF 0,000 · hom_ref
rs186364861	GG	G → A	homozygot Ref.	*5	DP 40 · VAF 0,000 · hom_ref
rs766023281	GG	G → C	homozygot Ref.	*7	DP 39 · VAF 0,000 · hom_ref

POLG · Reference/Reference · Normal

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs113994095	CC	C → T	homozygot Ref.	p.Ala467Thr	DP 41 · VAF 0,000 · hom_ref
rs113994097	CC	C → G	homozygot Ref.	p.Trp748Ser	DP 28 · VAF 0,000 · hom_ref

SLCO1B1 · *1/*5 · Verminderte Funktion

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs4149056	TC	T → C	heterozygot	*5	DP 34 · VAF 0,500 · het

TPMT · *1/*1 · Normaler Metabolisierer

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs1142345	TT	T → C	homozygot Ref.	*3A	DP 28 · VAF 0,000 · hom_ref
rs1142345	TT	T → C	homozygot Ref.	*3C	DP 28 · VAF 0,000 · hom_ref
rs1800460	CC	C → T	homozygot Ref.	*3A	DP 24 · VAF 0,000 · hom_ref
rs1800460	CC	C → T	homozygot Ref.	*3B	DP 24 · VAF 0,000 · hom_ref
rs1800462	CC	C → G	homozygot Ref.	*2	DP 18 · VAF 0,000 · hom_ref

UGT1A1 · Nicht bestimmbar · Diplotyp offen · *28 nicht bestimmt

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs4148323	GG	G → A	homozygot Ref.	*6	DP 31 · VAF 0,000 · hom_ref

VKORC1 · Reference/-1639G>A · Mittlere Empfindlichkeit

rsID	Genotyp	Ref → Var	Status	Definiert	Technische Qualität
rs9923231	CT	C → T	heterozygot	-1639G>A	DP 30 · VAF 0,429 · het

Audit-Trail der genutzten PGx-Regeln

Alle Quellen beziehen sich auf die tatsächlich in diesem Bericht ausgelösten Regeln. Diese Liste ermöglicht medizinische Nachprüfung und spätere Kuratierung.

Medikament	Evidenz	Version	Review	Referenzen
Clopidogrel B01AC04	CPIC 1A CPIC Guideline for CYP2C19 Genotype and Clopidogrel	2022 guideline	validiert Abruf: 2026-05-08	[213] · https://www.clinpgx.org/guideline/PA166251443
Fluorouracil, Capecitabin L01BC02, L01BC06	CPIC 1A CPIC Guideline for DPYD and Fluoropyrimidine Dosing: 2017 Update	2017 update	validiert Abruf: 2026-06-10	[8] · https://www.clinpgx.org/guideline/PA166251462
Rosuvastatin C10AA07	CPIC 2A CPIC Guideline for SLCO1B1, ABCG2, CYP2C9 and Statins	2022 guideline	validiert Abruf: 2026-06-10	[70] · https://www.clinpgx.org/guideline/PA166264281

Audit-Trail der genutzten PGx-Regeln (Fortsetzung)

Medikament	Evidenz	Version	Review	Referenzen
Simvastatin C10AA01	CPIC 1A CPIC Guideline for Statins and SLCO1B1, ABCG2, CYP2C9	2022 guideline	validiert Abruf: 2026-05-08	[70] · https://www.clinpgx.org/guideline/PA166264281
Warfarin B01AA03	CPIC 1A CPIC Guideline for Warfarin and CYP2C9, VKORC1, CYP4F2	2017 guideline	validiert Abruf: 2026-05-08	[63] [183]

5.7 Glossar

Begriffe aus diesem Bericht, kurz erklärt für die klinische Verwendung.

Allel	Eine Variante eines Gens. Bei diploidem autosomalem Genbestand liegen regulär zwei Allelkopien vor; Kopienzahlvarianten können davon abweichen.
Star-Allel (*1, *2, *17 …)	Standardisierte Bezeichnung eines definierten Haplotyps. Die Star-Nummer ist keine Rangfolge der Funktion; die Funktionszuordnung muss für das jeweilige Gen geprüft werden.
Diplotyp	Die Kombination der zwei Allele eines Gens, z.B. *1/*2. Aus dem Diplotyp wird der Phänotyp abgeleitet.
rsID	Eindeutige Kennung einer SNP-Variante im NCBI dbSNP-Katalog (z.B. rs4244285). Star-Allele werden über Kombinationen einer oder mehrerer rsIDs definiert.
Phänotyp	Die aus dem Genotyp abgeleitete funktionelle Einordnung. Kategorien und Bedeutung hängen vom jeweiligen Gen ab.
Aktivitätswert (CPIC)	Numerischer Wert aus den zugeordneten Allelfunktionen eines Gens. Berechnung, Grenzwerte und Phänotypzuordnung sind genspezifisch; der Wert allein ist keine Dosierungsanweisung.
PM: Langsamer Metabolisierer	Genspezifische Phänotypklasse für stark verminderte oder fehlende Stoffwechselaktivität. Klinische Bedeutung und mögliche Konsequenzen müssen für das einzelne Arzneimittel beurteilt werden.

IM: Intermediärer Metabolisierer	Genspezifische Phänotypklasse für verminderte Stoffwechselaktivität. Daraus folgt keine allgemeine Dosisempfehlung.
NM: Normaler Metabolisierer	Genspezifische Phänotypklasse für die als normal eingestufte Stoffwechselaktivität. Sie bestätigt weder die Eignung noch die Sicherheit einer Standarddosis.
RM: Schneller Metabolisierer	Genspezifische Phänotypklasse für erhöhte Stoffwechselaktivität. Auswirkungen auf ein Arzneimittel hängen von dessen Stoffwechselweg ab.
UM: Ultraschneller Metabolisierer	Genspezifische Phänotypklasse für stark erhöhte Stoffwechselaktivität. Die Zuordnung und ihre Arzneimittelrelevanz benötigen die passende genspezifische Regel.
DDI: Drug-Drug-Interaktion	Wechselwirkung zwischen Arzneimitteln. Eine Enzymhemmung kann den beobachteten Stoffwechselphänotyp verändern; nicht jede Wechselwirkung führt zum Phänotyp eines langsamen Metabolisierers.
Coverage	Wie viele der für ein Gen relevanten rsIDs sind in der SNP-Datei enthalten. Niedrige Coverage = unsicherer Diplotyp-Call, weil seltene Star-Allele übersehen werden können.
CPIC	Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium. Internationales Konsortium das standardisierte Empfehlungen für PGx-Genotyp-zu-Therapie-Übersetzung publiziert.
DPWG	Dutch Pharmacogenetics Working Group (KNMP). Arbeitsgruppe mit eigenen Empfehlungen zur pharmakogenetischen Arzneimittelanwendung.

6 Funktionelle Einordnung

Diese kuratierten Genotyp-Funktionsvergleiche folgen auf die Ergebniskarten. Sie beschreiben in Studien definierte Gruppen, keine individuelle Messung biochemischer Aktivität, Diagnose oder Therapieempfehlung.

LCT/MCM6 · Laktase-Persistenz/Nichtpersistenz-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs4988235 · LCT-Enhancer-Aktivität im Caco-2-Zellversuch. AA entspricht der historischen -13910T-Form, die mit Laktasepersistenz verbunden ist. Im Zellversuch verstärkte diese Form die Laktase-Promotoraktivität stärker als -13910C.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Humane -13910C/T-Sequenzen wurden in Reporter-Konstrukten vor einem Ratten-Laktase-promotor in menschlichen Caco-2-Zellen untersucht. Historisches -13910T entspricht GRCh38-Forward-A, -13910C entspricht Forward-G.
Der Reporter-Versuch misst keine persönliche Laktaseaktivität oder Verträglichkeit von Milchprodukten. Für GA wird aus den Einzelallel-Konstrukten keine mittlere Aktivität berechnet. Weitere Persistenzvarianten, Alter und sekundäre Ursachen einer verminderten Laktaseaktivität sind nicht abgedeckt; keine Ernährungsempfehlung aus diesem Einzelmarker.

Funktionelle Einordnung: rs182549. rs182549 ist ein Marker des populationsabhängigen Laktasepersistenz-Haplotyps. Kopplung mit rs4988235 ersetzt keinen eigenen Funktionsnachweis oder den fehlenden Funktionsmarker; Alter und andere Persistenzvarianten bleiben relevant.

Funktionelle Einordnung: rs41380347. Das historisch als -13915*G bezeichnete Persistenzallel entspricht C auf dem GRCh38-Vorwärtsstrang. Die äthiopische Studie beschreibt mehrere populationsabhängige Persistenzallele; ohne vollständigen geprüften Genotyp-/Konstruktvergleich wird hier keine individuelle Laktaseaktivität zugeordnet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [268]

Funktionelle Evidenz [102]

Funktionelle Evidenz [184]

LPA rs10455872 · Lipoprotein(a)-Risikokontext

Funktionelle Einordnung: rs10455872. Die Studie verknüpft rs10455872 mit Lp(a)-Konzentrationen und LPA-Strukturmerkmalen. Der Marker ersetzt keine Lp(a)-Messung; aus der Krankheits-OR wird keine persönliche Stoffwechselfunktion abgeleitet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [60]

APOB · LDL-/ApoB-Biomarkerkontext

Funktionelle Einordnung: rs693. Die Copenhagen City Heart Study verglich die synonyme APOB-Variante 7673C>T (rs693) in 9.185 Personen der dänischen Allgemeinbevölkerung. T/T auf dem APOB-Transkriptstrang, entsprechend A/A auf dem genomischen GRCh38-Vorwärtsstrang, war gegenüber C/C mit moderat höherem LDL-C und ApoB assoziiert. Für ischämische Herz- oder Hirnerkrankung und Gesamtmortalität fand die Studie keine Assoziation; kein individueller ASCVD- oder Enzymaktivitätsbefund.

Funktionelle Einordnung: rs1367117. Für diese Marker ist kein validierter genotypbezogener Funktionseffekt hinterlegt. Ihr Vorkommen belegt keinen schnelleren oder langsameren Stoffwechsel; eine berichtete Assoziation bleibt ein eigener Studienkontext.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [27]

LDLR/PCSK9/SORT1 · LDL-/Koronarkontext

Funktionelle Einordnung: rs6511720. Das seltenere T-Allel von LDLR rs6511720 auf dem GRCh38-Vorwärtsstrang war in GLGC-Lipiddaten (170.607 Personen) mit niedrigerem LDL-C und in CARDIoGRAM/C4D-Daten mit geringerem KHK-Risiko assoziiert. In Huh7-Reportertests erhöhte T gegenüber G die LDLR-Promotoraktivität um 29 %. Der Zelltest misst keine individuelle LDLR-Expression; aus der Assoziation folgt kein persönlicher KHK-Risikowert.

Funktionelle Einordnung: rs599839. In 2.037 Erwachsenen aus 520 Familien war das A-Allel von rs599839 auf dem GRCh38-Vorwärtsstrang das KHK-assoziierte Risikoallel und je A-Kopie mit 0,17 mmol/l höherem Gesamtcholesterin verknüpft. Eine unabhängige Gruppe von 847 Erwachsenen bestätigte die Cholesterinassoziation; auch LDL-C wurde untersucht. Der Marker belegt keinen eigenen SORT1-Regulationsmechanismus oder persönlichen KHK-Risikowert.

Funktionelle Einordnung: rs11591147, rs646776. PCSK9 R46L wurde bei weißen ARIC-Teilnehmenden mit niedrigerem LDL untersucht. Der experimentell untersuchte SORT1-Regulationsmechanismus betrifft rs12740374; rs646776 ist damit nicht automatisch eigenständig funktionell. Aus diesen Markern folgt weder ein persönlicher LDL-Wert noch der Ausschluss seltener familiärer Hypercholesterinämie.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [107]

Funktionelle Evidenz [305]

Funktionelle Evidenz [65] [259] [354] [381]

TCF7L2 rs7903146 · Typ-2-Diabetes-Risikokontext

Funktionelle Einordnung: rs7903146. Die Originalstudie untersucht Diabetesassoziationen und einen gekoppelten Mikrosatelliten. Sie misst keine genotypbezogene persönliche Insulinsekretionsleistung für rs7903146.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [136]

Vitamin-D · integrierter SNP-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2282679, rs10741657, rs12785878, rs6013897. Eine GWAS-Metaanalyse mit 33.996 Personen europäischer Abstammung nennt diese vier Marker als mit zirkulierendem 25OHD assoziiert. Die ORs 2,47 (<75 nmol/L) und 1,92 (<50 nmol/L) vergleichen Quartile eines kombinierten 3-Locus-Scores, nicht einzelne SNPs; daraus folgt kein persönlicher Vitamin-D-Mangelbefund.

Funktionelle Einordnung: rs2282679, rs10741657, rs12785878, rs6013897. Die spätere Primäranalyse von CaMos mit 2.347 Teilnehmenden beziffert niedrigere adjustierte log(25OHD)-Werte je 25OHD-senkendem Studienallel. Für rs2282679 und rs10741657 ist das dortige C das G auf GRCh38-Forward; für rs12785878 und rs6013897 sind es G und A. Die Aussage betrifft zirkulierendes Gesamt-25OHD, nicht einen individuellen Mangel, einen direkten Enzymeffekt oder MS-Risiko. Die einzelne CaMos-Schätzung zu rs6013897 ist schwächer als die ursprüngliche GWAS-Assoziation.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [375]

Funktionelle Evidenz [252]

DIO1, DIO2 und DIO3 · Schilddrüsenhormon-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2235544 · Verhältnis von freiem T3 zu freiem T4. AC war im Studienvergleich mit einem höheren fT3/fT4-Verhältnis als AA verbunden.
Effekt-/Vergleichsallel: C / A (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Europäische Kohorten, einschließlich einer mit T4 behandelten Gruppe und unabhängiger nichtschwangerer Gruppen. Gemessen wurde ein Hormonverhältnis, nicht die persönliche DIO1-Enzymaktivität.
Keine persönliche Hormonkonzentration oder Behandlungsindikation; der kausale molekulare Mechanismus war nicht geklärt.

Funktionelle Einordnung: rs225014 · Akute T3-Antwort auf TRH-Stimulation. Thr/Ala zeigte in diesem TRH-Versuch eine zwischen den homozygoten Gruppen liegende Antwort.
Effekt-/Vergleichsallel: C / T (GRCh38-Vorwärtsstrang)
45 gesunde Freiwillige, 15 je Thr/Thr-, Thr/Ala- und Ala/Ala-Gruppe, nach intravenöser TRH-Gabe.
Ausgangshormone und maximaler T3-Wert nach 180 Minuten waren vergleichbar; kein allgemeiner T3-Mangel oder Therapieentscheid.

Funktionelle Einordnung: rs11206244, rs12095080, rs225015, rs945006. DIO1 rs2235544 wurde mit dem Verhältnis von freiem T3 zu freiem T4 assoziiert. Für rs11206244 verschwand das unabhängige Signal nach Berücksichtigung von rs2235544; rs12095080 ist kein daraus ableitbarer individueller Deiodinase-Aktivitätstest. DIO2 rs225014 wurde unter TRH-Stimulation und bei Schilddrüsenentfernung mit Levothyroxin untersucht, nicht als allgemeiner Hormonmangel. rs225015 und DIO3 rs945006 erlauben aus den geprüften Quellen keine persönliche Aktivitätsstufe; Gelenk- bzw. Schlaganfallassoziationen sind keine Enzymmessungen.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [275]

Funktionelle Evidenz [44]

Funktionelle Evidenz [44] [49] [249] [275] [353]

Methylation/Folat/B12 · MTHFR C677T/A1298C

Funktionelle Einordnung: rs1801133 · MTHFR-Enzymaktivität und Thermolabilität, Variante 677C>T. A/G (legacy 677CT): Die Primärquelle berichtet geringere und thermolabilere MTHFR-Aktivität bei heterozygoten 677T-Trägern in Lymphozytenextrakten. Sie liefert keinen genotypbezogenen Prozentwert für diesen Zustand.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Frosst et al. berichten geringere Aktivität und erhöhte Thermolabilität in Lymphozytenextrakten bei heterozygoten und homozygoten 677T-Trägern. Separate Expressionsexperimente stützen einen Funktionseffekt, liefern aber keine persönliche Abbaurate.
Die hier geprüften Abstracts liefern keine getrennten quantitativen menschlichen Aktivitätswerte für A/G und A/A. Weitere MTHFR-Varianten und kombinierte Genotypen sind nicht mitbewertet. Keine Aussage zu Deinen Folat- oder B12-Werten, Homocystein, Supplementbedarf oder Krankheitsrisiko.

Funktionelle Einordnung: rs1801131 · MTHFR-Aktivität unter festgelegtem 677-Genotyphintergrund. Der Genotyphintergrund weicht von der untersuchten Gruppe ab; der bedingte Funktionseffekt wird nicht zugeordnet.
Effekt-/Vergleichsallel: G / T (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Primärstudie mit 66 gesunden französischen Erwachsenen. Der Vergleich erfordert rs1801133 G/G; andere 677-Hintergründe werden nicht übertragen.
Lymphozytenmessung, keine persönliche Aktivitäts- oder Methylierungsrate. Die Studie fand keinen signifikanten Homocysteinunterschied zwischen den Genotypgruppen.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [114] [379]

Funktionelle Evidenz [53]

Methylation/Folat/B12 · FUT2 und weiterer Markerscope

Funktionelle Einordnung: rs602662. Eine indische Replikationsstudie mit 1.146 Personen fand eine Assoziation von rs602662 mit Serum-B12 (p<0,0001) und berichtete niedrigere Werte bei vegetarischen GG-Trägern. Der Abstract gibt keinen Effektumfang an; dies belegt weder Secretorstatus noch eine allgemeine B12-Aufnahmeleistung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [352]

CYP1A2 · Koffein-Metabolismus

Funktionelle Einordnung: rs762551 · Induzierbarkeit des Koffeinstoffwechsels. AA: Kontext höherer Induzierbarkeit und höheren Koffein-Metabolitenverhältnisses gegenüber AC bei Rauchenden. Aus dem Genotyp wird keine persönliche Abbaurate bestimmt.
Effekt-/Vergleichsallel: A / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Originalstudie mit 185 Nichtrauchenden und 51 Rauchenden nach 100 mg Koffein. Höhere Aktivität für AA gegenüber AC wurde in der rauchenden Gruppe beobachtet.
Bei Nichtrauchenden bestand kein signifikanter Genotypunterschied. AA ist keine bedingungslose Einstufung als schneller Koffeinabbau; CC versus AA war im kleinen CC-Teilkollektiv nicht signifikant.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [303]

APOA1 · Omega-3-/HDL-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs670. Die APOA1-rs670-Assoziation mit HDL hing in der Framingham-Studie von Geschlecht und Zufuhr mehrfach ungesättigter Fettsäuren ab; bei Frauen kehrte sich die Richtung zwischen niedriger und hoher Zufuhr um. Eine Inuit-Studie untersuchte ebenfalls Ernährungsinteraktionen. Ein genotypbedingt pauschal höheres HDL oder eine persönliche Omega-3-Empfehlung ist daraus nicht ableitbar.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [270] [301]

NQO1 · Coenzym-Q10-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1800566 · NQO1-Protein und Enzymaktivität in untersuchten menschlichen Gewebeproben. G/G (coding 609CC): Vergleichsgenotyp; NQO1-Protein und Aktivität waren in den untersuchten Vergleichsproben nachweisbar. Das bestätigt keine individuelle Gesamt- oder Gewebeaktivität.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Siegel et al. untersuchten NQO1 C609T/Pro187Ser in Tumorzelllinien sowie Speichel- und Knochenmarkproben gesunder Spender und Lungengewebe. Bei 11 T/T-Speichelspendern war kein Protein nachweisbar; C/T zeigte weniger Speichelprotein als C/C. In Knochenmark-Stromazellkulturen waren Aktivität und Protein bei C/T und C/C nachweisbar; eine T/T-Kultur hatte keine nachweisbare Aktivität oder Protein.
Belegter Funktionskontext in bestimmten Proben und Geweben, keine Messung einer allgemeinen persönlichen Entgiftungs- oder Stoffwechselkapazität. Die heterozygoten Daten zeigen gewebespezifisch weniger Speichelprotein, aber nachweisbare Aktivität in Knochenmarkkulturen; keine universelle prozentuale Zwischenaktivität ableiten. Keine Schlussfolgerung zu CoQ10-Spiegel, CoQ10-Bedarf, Supplementen, oxidativem Stress oder Arzneimittelwahl.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [320]

SOD2 · mitochondrialer Enzymkontext

Funktionelle Einordnung: rs4880 · Mitochondrialer Import, reife MnSOD-Proteinmenge und Aktivität von Ala16-/Val16-Konstrukten. Der Genotyp liegt außerhalb des kuratierten Funktionsvergleichs; eine Aktivität wird nicht abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: G / A (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Ala16- und Val16-Konstrukte wurden in isolierten Mitochondrien und transfizierten menschlichen HuH7-Hepatomzellen verglichen. Geprüft ist der PubMed-Abstract; die Zuordnung beschreibt den Versuchsvergleich, keine persönliche Enzymmessung.
Keine Heterozygotenmessung; AG/GA bleibt nicht modelliert. Genotypen mit C oder T an dieser Position sind durch den A/G-Vergleich der Studie nicht belegt. Zell-/Assaybefund, keine individuelle MnSOD-, oxidativer-Stress- oder Detox-Messung; rs4880 liegt in SOD2 und belegt keine GST-Funktion.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [342]

GPX1 · Selen-/Redox-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1050450 · GPx1-Aktivitätsanstieg im Selenversuch.
Leu/Leu zeigte im Selenversuch einen geringeren GPx1-Aktivitätsanstieg als Pro/Pro.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
95 gesunde Nichtrauchende in Polen mit relativ niedrigem Selenstatus; sechs Wochen 200 µg Selenhefe täglich im Studienprotokoll.
Keine Dosierungsempfehlung oder persönliche Antioxidationsmessung. Die heterozygote Interventionswirkung wird nicht interpoliert.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [178]

AGT · Blutdruck-Locus im Forschungskontext

Funktionelle Einordnung: rs699. Die Studie beschreibt AGT-Haplotypen und populationsabhängiges Kopplungsungleichgewicht in weißen und japanischen Stichproben. Eine persönliche Salzempfindlichkeit wird damit nicht bestimmt.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [262]

APOA5 · stark erhöhte Triglyceride

Funktionelle Einordnung: rs3135506. In einer tschechischen Fall-Kontrollstudie mit 209 Personen mit mindestens einem TG-Wert >10 mmol/L und 379 Kontrollen hatten Minor-Allelträger gegenüber GG ein OR 4,19 (95%-KI 2,75 bis 6,40) für episodische Hypertriglyzeridämie. Das ist ein enger populationsbezogener Endpunkt, keine allgemeine ASCVD- oder persönliche absolute Risikoprognose.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [371]

BDNF rs11030119 · vorläufiger Schlaganfall-Forschungskontext

Funktionelle Einordnung: rs11030119 · BDNF-Freisetzung aus Thrombozyten. Der Genotyp liegt außerhalb des kuratierten Funktionsvergleichs; eine Aktivität wird nicht abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Vergleich von AA und GG bei 26 gesunden, nach Alter und Geschlecht abgeglichenen Personen. Thrombozyten-BDNF-Gehalt und gemessene Gerinnungsfunktionen blieben vergleichbar. Kein Gehirn-BDNF- oder Leistungsbefund; GA wurde nicht untersucht.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [39]

BDNF Val66Met (rs6265) · Schlaganfall-Assoziationskontext

Funktionelle Einordnung: rs6265 · Aktivitätsabhängige BDNF-Sekretion im Zellversuch. Val/Val kodiert die Vergleichsvariante des Zellversuchs.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Neuronen mit transfizierten Val- oder Met-BDNF-GFP-Konstrukten. Homozygote Zuordnung beschreibt die kodierte Proteinvariante, keine Messung im Menschen.
Die Beschreibung gilt für den genannten Studienvergleich, nicht als Messung Deiner persönlichen Funktion. Keine Diagnose, Therapie- oder Supplementempfehlung. Andere Allele und nicht ausdrücklich aufgeführte Genotypen sind nicht bewertet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [100]

CYP1B1 · Östrogen-/Xenobiotika-Metabolismus-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1056836. Eine Fall-only-Analyse bei 282 Brustkrebspatientinnen berichtete eine Rauchen×CYP1B1-Val432-Interaktion (ORi 2,32; 95%-KI 1,00 bis 5,38); eine weitere Studie untersuchte Krebsassoziationen in russischen Fällen und Kontrollen. Diese Befunde messen keine individuelle Enzymaktivität und erlauben keine allgemeine Östrogen- oder Krebsrisikoaussage.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [304] [407]

GSTP1 · Phase-II-Detox-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1695 · Substratabhängige GSTP1-Kinetik im rekombinanten Proteinversuch. Der Genotyp liegt außerhalb des kuratierten Funktionsvergleichs; eine Aktivität wird nicht abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: G / A (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Johansson et al. 1998 verglichen Ile105- und Val105-Proteine mit verschiedenen elektrophilen Substraten. Der Einfluss auf kinetische Parameter hängt vom untersuchten Substrat ab.
Ein Proteinversuch misst nicht Deine gesamte Entgiftungsleistung oder Belastung durch Schadstoffe. Für AG wird aus den getrennt untersuchten Proteinformen keine mittlere persönliche Aktivität berechnet. Keine Krankheits-, Therapie- oder Ernährungsaussage; weitere GSTP1-Varianten und Substrate sind nicht durch diesen Einzelmarker abgedeckt.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [182]

IL6 · Entzündungs-/Zytokin-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1800795 · IL6-Promotorantwort im Zellversuch. Beide Allele entsprechen dem C-Promotorkonstrukt mit geringerer basaler und schwächer induzierbarer Transkription im Zellversuch.
Effekt-/Vergleichsallel: C / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
IL6-Promotorkonstrukte wurden in HeLa-Zellen mit und ohne LPS bzw. IL-1 untersucht.
Keine individuelle IL-6-Konzentration oder Entzündungsstufe. Der heterozygote Effekt wird nicht aus Einzelkonstrukten berechnet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [112]

CRP · Entzündungs-Biomarker-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2794520. Die Arbeiten untersuchen genetische Assoziationen mit CRP beziehungsweise systemischen Biomarkern. Eine CRP-Assoziation ist kein Nachweis einer aktuellen Entzündung oder ihrer Ursache.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [26] [85]

ADH1B · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1229984 · Ethanoloxidation, His48-Proteinvariante. Arg48/Arg48 an diesem Marker: Vergleichsprotein mit niedrigerer maximaler Aktivität als His48 im Enzymversuch, keine individuelle Elimination gemessen.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Die rekombinante His-Variante zeigte im Enzymversuch eine höhere maximale Ethanoloxidationsaktivität als die Arg-Variante. Historische Nummerierung His47 entspricht His48 mit Initiator-Methionin.
In-vitro-Proteinbefund, keine Messung Deines Alkoholabbaus. Keine Aussage zu Gesamtelimination, Acetaldehyd, Trinkmenge oder vollständigem ADH1B-Diplotyp; rs2066702 bleibt separat.

Funktionelle Einordnung: rs2066702 · Maximale Ethanoloxidation isolierter ADH1B-Isoenzyme. Arg370/Arg370 ist der β1/β1-Studienvergleich bei rs1229984 C/C.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Gereinigte menschliche Leber-Isoenzyme unter Laborbedingungen. Historisch Cys369, heute Cys370. rs1229984 C/C grenzt den Arg48-Vergleich ein.
Kein persönlicher Promilleabbau. Eine spätere intravenöse Alkoholstudie bestätigte keine universelle schnellere Ausscheidung bei *1/*3. Heterozygote Isoenzym-Mischungen werden hier nicht klassifiziert.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [169]

Funktionelle Evidenz [43] [241]

EMSY · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2155219. rs2155219 wurde im EMSY/LRRC32-Umfeld mit allergischer Sensibilisierung bzw. allergischer Rhinitis in europäischen Kohorten assoziiert. Die geprüften Arbeiten liefern keinen isolierten Genotypvergleich einer persönlichen EMSY-Enzymaktivität. Sensibilisierungsassoziationen sind weder eine Allergiediagnose noch ein allgemeiner Stoffwechseltyp.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [7] [290]

LEPR · Q223R-Populationskontext

Funktionelle Einordnung: rs1137101 · Gewicht und BMI in der Studienpopulation. 223Q-Träger: In dieser Population waren Gewicht und BMI höher als bei 223R/223R. Keine persönliche Gewichtsprognose.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
745 austronesischsprachige pazifische Teilnehmende, adjustiert für Alter, Geschlecht und Population; kein Leptin-Funktionstest.
Die Beschreibung gilt für den genannten Studienvergleich, nicht als Messung Deiner persönlichen Funktion. Keine Diagnose, Therapie- oder Supplementempfehlung. Andere Allele und nicht ausdrücklich aufgeführte Genotypen sind nicht bewertet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [115]

PPARGC1A · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs8192678. Eine chinesische Metaanalyse berichtete ein additives T2D-OR 1,54 (95%-KI 1,34 bis 1,81); eine Trainingsstudie bei untrainierten Männern fand nach zehn Wochen keinen Anstieg oxidativer Muskelfasern in der SNP-Gruppe, aber ähnliche mitochondriale Anpassungen. Der Abstract nennt keinen vollständigen Allel-/Genotypkontrast; daraus folgt keine allgemeine Trainingsprognose.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [181] [337]

ADORA2A · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs5751876 · Subjektive Angstreaktion nach Koffein. CT gehörte gemeinsam mit CC zur Vergleichsgruppe; daraus wird keine zwischen CC und TT interpolierte Wirkung berechnet.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Randomisierter Versuch mit 379 Erwachsenen, 100 mg und später 150 mg Koffein oder Placebo. Unterschiede betrafen besonders Personen mit geringem gewohnheitsmäßigem Konsum.
Gewöhnung beeinflusste die Antwort. Keine Aussage zur Koffein-Eliminationsrate, Diagnose oder persönlichen verträglichen Dosis.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [299]

FADS2 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1535. FADS2 rs1535 wurde mit der Zusammensetzung von Blut-Fettsäuren assoziiert. Quotienten und Konzentrationen sind indirekte Stoffwechselmarker; daraus folgt keine gemessene persönliche Desaturaseaktivität oder Supplementdosis.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [217] [336]

HNF1A-AS1 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs7305618. In 1.709 philippinischen Frauen war rs7305618 am HNF1A-Locus mit CRP assoziiert ($p=1{,}0\times10^{-8}$), mit nominaler Interaktion zu Umweltbelastung. Die Studie misst keine HNF1A-AS1-Expression und liefert im Abstract keinen Effektallelkontrast.

Funktionelle Einordnung: rs2650000. Eine chinesische Fall-Kontrollstudie fand für rs2650000 allein keinen Unterschied bei CAD/Schlaganfall; ein Mehrmarker-Haplotyp einschließlich dieses SNPs war mit CAD assoziiert (OR 1,95; 95%-KI 1,13 bis 3,37). Das belegt weder einen isolierten rs2650000-Effekt noch HNF1A-AS1-Funktion.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [383]

Funktionelle Evidenz [404]

LIPC · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1800588 · Hepatische Lipase nach Training. Der Genotyp ist nicht sicher bestimmt; es wird keine Funktionseinstufung zugeordnet.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
76 zuvor wenig aktive, übergewichtige Erwachsene im Alter von 50 bis 75 Jahren; postheparin gemessene Lipaseaktivität nach 24 Wochen Training.
Keine allgemeine Basalaktivität oder Trainingsvorgabe; TT wird mangels eigener belastbarer Vergleichsgruppe nicht zugeordnet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [41]

MC4R · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2229616, rs10871777. V103I wurde in Bevölkerungsstudien mit Adipositas assoziiert. Der rs10871777-Befund war bei europäisch-amerikanischen Kindern grenzwertig und bei afroamerikanischen Kindern nicht signifikant. Diese Studien messen keine persönliche MC4R-Signalstärke.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [135] [390]

FADS-Locus · Fettsäurekontext

Funktionelle Einordnung: rs174537 · Serum-Arachidonsäure (AA) und AA:DGLA-Verhältnis als FADS1-Aktivitäts-Surrogat. Der Genotyp liegt außerhalb des kuratierten Funktionsvergleichs; eine Aktivität wird nicht abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: T / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
159 europäischstämmige US-Teilnehmende mit Diabetes oder metabolischem Syndrom. Der Volltext vergleicht TT mit GG für Serum-Arachidonsäure und das AA:DGLA-Verhältnis (Tabelle 2 und Abbildung 2). Der Marker liegt am FADS-Locus; das Verhältnis ist ein Aktivitäts-Surrogat. Eine Studienkohorte mit Diabetes oder metabolischem Syndrom; kein allgemeiner Populations- oder Krankheitsrisikoschätzer. Bei den African-American-Teilnehmenden (n=63) wurde kein TT-Genotyp beobachtet; Populationshäufigkeiten und Fettsäurewerte unterschieden sich nach Abstammungsgruppe. Heterozygotes GT wurde nicht separat modelliert; NCBI führt an der RefSNP-Position zusätzlich C. GT sowie C-haltige Genotypen bleiben nicht modelliert. AA:DGLA ist ein Biomarker-Surrogat und rs174537 ein assoziativer Marker am FADS-Locus; keine direkte Enzymmessung, MYRF-Funktionsaussage, Diagnose oder persönliche Ernährungsableitung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [315]

PEMT · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs7946 · PEMT-Aktivität des exprimierten Proteins. Beide Allele kodieren Met175, dessen exprimiertes Protein im Zellversuch geringere PEMT-Aktivität zeigte.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Transfizierte McArdle-RH7777-Zellen mit Val175- bzw. Met175-PEMT-Konstrukt; keine direkte Enzymmessung bei der berichteten Person.
Keine individuelle Synthesequote, Fettleberdiagnose oder Cholinempfehlung. Die heterozygote Gesamtaktivität wurde nicht interpoliert.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [330]

DNMT3B · Methylierungs-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1569686. Die rs1569686-Assoziationen unterscheiden sich zwischen kolorektalem Krebs und AML. Die Fall-Kontroll-Studien messen keine genotypbezogene DNA-Methylierungsleistung; ihre Krankheitsrichtungen werden nicht als Enzymfunktion übertragen.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [21] [401]

UCP2 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs659366. Für die historische -866G-Form wurde in Fettgewebe niedrigere, in Skelettmuskel dagegen höhere UCP2-Expression als für -866A berichtet. Auch Reporterantworten hängen vom Versuchsaufbau ab. Diese gewebeabhängigen Befunde erlauben keine einheitliche persönliche Stoffwechselrichtung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [10] [24] [82] [202]

UGT1A1 · Serum-Bilirubin-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs6742078 · Gesamtbilirubin im Serum. Ein T-Allel entspricht im publizierten additiven Modell einer Richtung zu höherem Gesamtbilirubin.
Effekt-/Vergleichsallel: T / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
430 mediterrane Erwachsene mit metabolischem Syndrom, 55 bis 75 Jahre; explizit additives Modell des Gesamtbilirubins.
Keine persönliche Konzentrationsvorhersage, Sternallelbestimmung oder Dosisempfehlung. Gekoppelte UGT1A1-Marker nicht als unabhängige Effekte addieren.

Funktionelle Einordnung: rs887829 · Gesamtbilirubin im Serum. Ein T-Allel entspricht im publizierten additiven Modell einer Richtung zu höherem Gesamtbilirubin.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
430 mediterrane Erwachsene mit metabolischem Syndrom, 55 bis 75 Jahre; explizit additives Modell des Gesamtbilirubins.
Keine persönliche Konzentrationsvorhersage, Sternallelbestimmung oder Dosisempfehlung. Gekoppelte UGT1A1-Marker nicht als unabhängige Effekte addieren.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [66]

STAT6 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs167769 · STAT6-Promotoraktivität im Reporterversuch. Der Genotyp liegt außerhalb des kuratierten Funktionsvergleichs; eine Aktivität wird nicht abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Luciferaseversuch mit Allel-Konstrukten; keine individuelle Immunaktivität oder Hauterkrankungsbewertung.
Die Beschreibung gilt für den genannten Studienvergleich, nicht als Messung Deiner persönlichen Funktion. Keine Diagnose, Therapie- oder Supplementempfehlung. Andere Allele und nicht ausdrücklich aufgeführte Genotypen sind nicht bewertet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [216]

IL13 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1800925, rs20541. Beide Quellen sind Asthma-Metaanalysen, keine Primär-Funktionsstudien. Sie belegen aus den Abstracts weder einen harmonisierten Genotypkontrast noch individuelle IL-13-Sekretion oder Rezeptorwirkung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [77] [269]

ACKR1 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2814778 · Erythroider ACKR1-Promotor. An dieser Promotorstelle liegt zweimal die Vergleichssequenz mit erhaltener GATA1-Bindestelle vor.
Effekt-/Vergleichsallel: C / T (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Molekulare Untersuchung des erythroiden GATA1-Promotors im Duffy-negativen Kontext. Nicht auf nicht-erythroide Gewebe übertragen. Andere Blutgruppenvarianten und die vollständige Blutgruppenbestimmung werden nicht ausgeschlossen; CT wird hier nicht quantitativ eingestuft.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [358]

TMPRSS6 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs855791 · Hepcidinregulation im Studienvergleich. Der Genotyp liegt außerhalb des kuratierten Funktionsvergleichs; eine Aktivität wird nicht abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: G / A (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Vergleich von 736A- und 736V-Homozygoten nach Ausschluss von Eisenmangel und Entzündung; In-vitro-Experimente unterstützen die Richtung. Forward G kodiert Ala, A Val.
Die Beschreibung gilt für den genannten Studienvergleich, nicht als Messung Deiner persönlichen Funktion. Keine Diagnose, Therapie- oder Supplementempfehlung. Andere Allele und nicht ausdrücklich aufgeführte Genotypen sind nicht bewertet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [261]

STAT3 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs744166. Für diese Marker ist kein validierter genotypbezogener Funktionseffekt hinterlegt. Ihr Vorkommen belegt keinen schnelleren oder langsameren Stoffwechsel; eine berichtete Assoziation bleibt ein eigener Studienkontext.

HTR2A · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs6314 · Thrombozytäre Calciumantwort auf Serotonin.
His/Tyr zeigte nach Serotoninstimulation einen kleineren und verzögerten Calciumantwort-Gipfel in Thrombozyten.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Acht His452/His452- und acht His452/Tyr452-Personen, alle mit saisonaler affektiver Störung, nach Alter und Geschlecht abgeglichen.
Rezeptorbindung war unverändert. Kein Gehirn-Serotoninspiegel, keine Verhaltens- oder Arzneimittelprognose; Tyr/Tyr wurde nicht untersucht.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [273]

ELOVL2 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2236212, rs3734398. Die ELOVL2-Studie untersuchte Plasma-Fettsäuren unter verschiedenen Fischöldosen. Minor-Allel-Träger hatten vor Behandlung weniger DHA, bei hoher Dosis jedoch höhere EPA- und DHA-Anteile. Dieser behandlungsabhängige Befund ist keine konstante Elongasegeschwindigkeit.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [5]

FADS1 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs174546. In der Doetinchem-Kohorte (n=3.575) war das C-Allel von rs174546 bei hoher n-3-Aufnahme mit höherem Gesamt-/Non-HDL-Cholesterin und bei hoher n-6-Aufnahme mit höherem HDL-C assoziiert. Das ist ein ernährungsabhängiger Lipidbefund, keine allgemeine FADS1-Enzymaktivität oder individuelle Diätberatung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [234]

BCO1 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs7501331 · Beta-Carotin-Umwandlung, A379V. 379V-Allel getragen: in der weiblichen Studiengruppe mit geringerer Beta-Carotin-Umwandlung assoziiert.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Trägerinnen der 379V-Variante zeigten nach einer pharmakologischen Beta-Carotin-Dosis ein niedrigeres Retinylpalmitat/Beta-Carotin-Verhältnis.
Keine persönliche Prozentzahl oder Aussage zum Vitamin-A-Status. Der stärkere kombinierte R267S+A379V-Effekt darf ohne gemeinsame Genotyp- und Phasenprüfung nicht übertragen werden.

Funktionelle Einordnung: rs6564851 · Serum-β-Carotin, keine direkt gemessene Enzymaktivität. T-Träger hatten in der untersuchten japanischen Stichprobe niedrigere mittlere Serum-β-Carotinwerte als G/G.
Effekt-/Vergleichsallel: T / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Beobachtungsstudie an gesunden japanischen Erwachsenen. G/G wurde mit allen T-Trägern verglichen; Ernährungsaufnahme und Geschlecht beeinflussten den Zusammenhang.
Die Untersuchung misst keine individuelle Vitamin-A-Bildung, keinen Vitamin-A-Mangel und keine persönliche Umwandlungsrate.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [220]

Funktionelle Evidenz [388]

CUBN · B12-Mangel unter Metformin

Funktionelle Einordnung: rs1801222. Die CUBN-rs1801222-Studie untersuchte Vitamin-B12-Mangel unter Metformin. Der Genotypeffekt war unter Metformin ausgeprägt; bei Personen ohne Metformin bestand dieser Zusammenhang nicht entsprechend. Der Befund darf daher nicht als allgemein verminderte B12-Aufnahme oder als aktueller Mangel unabhängig von Medikamenten und Laborwerten ausgegeben werden.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [19]

FUT2 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs601338 · FUT2-W143X-Funktion und Secretor-Status-Kontext. A/A (W143X/W143X): Biallelischer Stop-Gain rs601338. In den direkt untersuchten west-europäischen Kohorten als Nichtsekretor eingeordnet. Das ist ein markergebundener Secretor-Kontext, keine Aussage zu Infektionsschutz oder Krankheit.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Die A-Variante führt zu einem vorzeitigen Proteinende. In einer Studie an 71 Erwachsenen west-europäischer Abstammung wurden A/A als Nichtsekretoren und A/G oder G/G als Sekretoren eingeordnet.
Die historische Bezeichnung W143X entspricht je nach Transkript p.Trp154Ter. Andere FUT2-Ausfallvarianten und populationsspezifische Varianten sind nicht erfasst; ein vollständiger Secretor-Phänotyp erfordert weitere Varianten oder einen direkten Test. B12-Assoziationsmarker wie zusätzlicher Studienmarker oder rs602662 ersetzen diese Funktionsvariante nicht. Keine Aussage zu persönlichen B12-Werten, Abbaugeschwindigkeit oder Infektionsschutz.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [193] [205] [328] [372]

FMO3 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2266780, rs2266782, rs1736557. FMO3-Studien berichten TMA-Oxidation für bestimmte Variantenkombinationen und hormonelle Bedingungen. Unphasierte Einzelmarker bestimmen diese Haplotypen nicht und erlauben keine persönliche TMA-Oxidationsrate.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [210] [319]

ALPL · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1697421 · Serum-Phosphat nach einer Mahlzeit. CT gehörte zur C-Träger-Vergleichsgruppe zusammen mit CC. Ein eigenständiger oder intermediärer CT-Effekt wird nicht berechnet.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Randomisierte, einfach verblindete Crossover-Studie mit 99 gesunden japanischen Teilnehmenden. Vergleich TT gegen die gemeinsame CC/CT-Gruppe unter den untersuchten Ernährungsbedingungen.
Kein persönlicher Phosphatwert und keine Aussage über Nierenfunktion, Gefäßrisiko oder allgemeine ALPL-Enzymaktivität. Der separate TNAP-Transkriptionsversuch ist ein anderer Endpunkt; daraus wird keine persönliche Enzymleistung oder Ernährungsempfehlung berechnet.

Funktionelle Einordnung: rs4654748. Für diese Marker ist kein validierter genotypbezogener Funktionseffekt hinterlegt. Ihr Vorkommen belegt keinen schnelleren oder langsameren Stoffwechsel; eine berichtete Assoziation bleibt ein eigener Studienkontext.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [264]

ADRA2A-Region · Nüchternglukose

Funktionelle Einordnung: rs10885122. rs10885122 wurde in Glukose-GWAS und einer schwedischen Verlaufskohorte mit glykämischen Merkmalen untersucht. Ein populationsbezogener Glukoseeffekt ist keine Messung der ADRA2A-Rezeptoraktivität oder der persönlichen Insulinsekretion. Ernährung, Gewicht und klinischer Stoffwechselstatus bleiben eigenständige Einflussgrößen.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [99] [293]

IL2/IL21 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs6822844. Die IL2/IL21-Arbeit untersucht krankheitsspezifische Autoimmunassoziationen in mehreren Populationen. Sie misst keine rs6822844-genotypabhängige IL-2- oder IL-21-Produktion.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [237]

CYP2D6 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs3892097. Die Zitate umfassen eine CPIC-Leitlinie und eine Frequenzstudie mit 500 serbischen Personen, aber keinen Funktionstest von rs3892097. Ein einzelner CYP2D6-SNP bestimmt ohne Diplotyp, Kopienzahl und weitere Varianten keinen verlässlichen Metabolisiererstatus.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [127] [326]

GNB3 C825T · Signalweg-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs5443 · Neutrophile Chemotaxis nach IL-8. CC war die Vergleichsgruppe mit geringerer Chemotaxis auf IL-8 im Zellversuch.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Ex vivo Untersuchung menschlicher Neutrophiler nach IL-8-Stimulation; Träger von 825T wurden gemeinsam verglichen.
Calciumsignale und Sauerstoffradikalbildung waren nicht allgemein verstärkt. Kein Maß der gesamten Immunabwehr oder persönlicher Blutdruckrisiken.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [369]

APOC1 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs4420638. Die Assoziation von rs4420638 mit Alzheimer-Erkrankung verschwand nach APOE-Adjustierung. Sie belegt daher keine unabhängige persönliche APOC1-Funktion.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [35]

HNF4A · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1800961. Eine Zell-/ChIP-seq-Studie verbindet rs1800961 mit veränderter Expression ausgewählter HNF4A-Zielgene, ohne im Abstract ein Allelmodell zu nennen; eine UK-/Dänemark-Metaanalyse berichtet für T130I ein additives T2D-OR 1,20 (95%-KI 1,10 bis 1,30). Das begründet keinen persönlichen Diabetes- oder Transkriptionsbefund.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [86] [263]

ADH1C · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs283413. ADH1C rs283413 wurde in einer Alkoholbelastungsstudie zusammen mit weiteren Varianten und Diplotypen untersucht. Die Abhängigkeitssignale in einer zweiten Arbeit waren untereinander gekoppelt und nicht unabhängig. Aus diesem einzelnen Marker wird daher keine persönliche schnelle oder langsame Alkohol-Elimination abgeleitet; die geprüfte Wirkung gehört zum untersuchten Mehrvariantenhintergrund.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [242] [378]

ABCG8 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs4148211. ABCG8 rs4148211 wurde mit Lipidwerten unter unterschiedlichen Studienbedingungen assoziiert. Unterschiede zwischen Geschlechtern und Han-/Mulao-Populationen erlauben keine universelle Aussage zur persönlichen Cholesterinausscheidung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [1] [224]

GALNT2 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs4846914. In zwei chinesischen Populationen waren rs4846914-Serumlipidassoziationen nach Geschlecht und Ethnie unterschiedlich; die Abstracts liefern überwiegend p-Werte statt harmonisierter Effektschätzer. Der Befund ist kein einheitliches persönliches Lipid- oder GALNT2-Enzymmodell.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [157] [225]

MVK/MMAB-Locus · HDL-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2338104. rs2338104 stammt aus einer genomweiten Untersuchung metabolischer Merkmale und wird als HDL-Lokusmarker im KCTD10-Umfeld geführt. Die Arbeit ist kein direkter Aktivitätstest des KCTD10-Proteins. Ein Assoziationsmarker dieses Lokus erlaubt ohne abgegrenzten Genotypkontrast keine persönliche Stoffwechselgeschwindigkeit.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [302]

MTRR-K350A · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs162036. Eine Folat-Behandlungskohorte mit Hyperhomocysteinämie-Patienten berichtete rs162036-Genotypassoziationen zum 90-Tage-Ansprechen, jedoch ohne OR oder klare Alleldosis im Abstract; eine Fall-Kontrollstudie berichtete OR 3,0 (95%-KI 1,5 bis 5,9) für Spina bifida, ohne Hetero- und Homozygoten zu trennen. LD und unterschiedliche Endpunkte verhindern eine allgemeine MTRR-Aktivitäts- oder Therapierichtung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [95] [318]

SOD2b · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2758331. rs2758331 wurde im Kontext kindlicher Herzoperationen sowie in einer kleinen Studie zu Arsenexposition und kardiovaskulären Befunden untersucht. Diese Endpunkte messen keine SOD2-Enzymaktivität. Aus diesem intronischen Marker wird deshalb weder persönliche antioxidative Kapazität noch Entgiftungsleistung abgeleitet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [4] [194]

COMT · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs4680 · COMT-Enzymaktivität im biochemischen Studienkontext. G/A (Val/Met): Als eigene Gruppe im DLPFC untersucht und in Abbildung 2B zwischen den homozygoten Gruppen dargestellt. Die Quelle gibt keinen separaten Prozentwert an; keine persönliche Aktivitäts- oder Verhaltensprognose.
Effekt-/Vergleichsallel: G / A (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Primärstudie an menschlichen Hirngewebeproben und Lymphoblastenkulturen. Im Präfrontalhirngewebe war die COMT-Aktivität bei Val/Val höher als bei Met/Met. Dieser Funktionsvergleich ist keine Krankheitsrisikozahl.
Der Genotyp misst weder Deine persönliche Abbaugeschwindigkeit noch Dopaminwerte, Verhalten oder eine Erkrankung. Weitere COMT-Varianten und Haplotypen sind nicht mitbewertet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [54]

17q · eosinophile Ösophagitis, Studienkontext

Funktionelle Einordnung: rs6501384. Die zitierte PMID 20208534 untersucht pädiatrische eosinophile Ösophagitis am 5q22-Locus und rs3806932, nicht 17q, CALM2P1 oder rs6501384. Für diesen Marker ist damit kein Befund belegt.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [300]

DSG1 · eosinophile Ösophagitis, Studienkontext

Funktionelle Einordnung: rs7236477. Die Primärstudie zur eosinophilen Ösophagitis identifizierte vor allem den TSLP-Lokus. rs7236477 im DSG1/DCC-Umfeld gehörte zu suggestiven Assoziationssignalen, nicht zu einem experimentellen Nachweis veränderter Desmoglein-Funktion. Eine persönliche Schleimhautbarriere, Allergie oder Proteinaktivität lässt sich daraus nicht bestimmen.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [300]

HLA-DRA · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs7192. HLA-DRA rs7192 wurde mit Colitis ulcerosa und Penicillinallergie assoziiert. Die Proteinstrukturwirkung war vorhergesagt; die experimentellen Funktionsbefunde der Colitis-Arbeit betrafen andere Gene. Keine individuelle Antigenpräsentationsleistung wird abgeleitet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [144] [255]

IL18 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1946518. Eine koreanische Funktionsstudie fand höhere Reporteraktivität und Chemotaxis für einen -607C/-137G-Haplotyp, nicht für rs1946518 isoliert; eine japanische Studie berichtete CC vs AA/AC bei Periodontitis mit OR 0,54 (95%-KI 0,29 bis 0,97). Diese Endpunkte belegen keine allgemeine IL18-Aktivitätsrichtung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [195] [346]

RBFOX1 · hydrolysierte Weizenproteinallergie, Studienkontext

Funktionelle Einordnung: rs74575857. Der RBFOX1-Lokus wurde bei japanischen Personen mit durch hydrolysiertes Weizenprotein in Seife ausgelöster Weizenallergie untersucht. Dieser spezielle Expositions- und Erkrankungskontext belegt weder allgemeine Weizenunverträglichkeit noch eine genotypabhängige persönliche RNA-Spleißaktivität.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [265]

IL10 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1800871, rs1800872. Eine Metaanalyse untersuchte IL10-Promotorhaplotypen und Krebs, eine kolumbianische Fall-Kontrollstudie Lepra; beide messen keine individuelle IL-10-Expression. Keine allgemeine cytokine-high/low- oder Stoffwechselfunktion aus diesen Markern ableiten.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [46] [394]

TLR3 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs3775291 · IFN-beta-Antwort in Lungenfibroblasten. Leu/Leu war die Vergleichsform mit stärkerer IFN-beta- und TLR3-Antwort in diesem Fibroblastenversuch.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Primäre Lungenfibroblasten von Personen mit pulmonaler Sarkoidose nach TLR3-Aktivierung. Nicht auf Blutzellen, sämtliche Viren oder persönliche Immunabwehr übertragen. CT wird nicht aus homozygoten Zellbefunden interpoliert.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [69]

PPARA · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1800206. PPARA Leu162Val wurde mit Nüchternlipiden und Reaktionen auf die Fettsäurezusammensetzung der Ernährung untersucht. In einer Fettbelastungsstudie bestand für Leu162Val kein signifikanter postprandialer Effekt. Keine allgemeine Fettverbrennungsrate wird daraus berechnet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [276] [347]

TRPM6 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2274924. Für diese Marker ist kein validierter genotypbezogener Funktionseffekt hinterlegt. Ihr Vorkommen belegt keinen schnelleren oder langsameren Stoffwechsel; eine berichtete Assoziation bleibt ein eigener Studienkontext.

ACE · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs4311 · ACE-Proteinmenge im Serum. CC war die Vergleichsgruppe mit niedrigerer Serum-ACE-Proteinmenge als TT.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Serummessung in der Kontrollgruppe einer kleinen Studie zu zerebraler Amyloidangiopathie. Proteinmenge ist keine katalytische Aktivitätsmessung und keine Blutdruckvorhersage. CT wird nicht interpoliert.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [93]

GABRA6 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs3219151 · Hormon- und Blutdruckantwort im Trier-Stresstest. TT oder TC: In der Studie stärkere ACTH-, Cortisol- und bestimmte Blutdruckantworten als bei CC. Keine allgemeine Aussage über persönliche Stressresistenz.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Studie mit 56 gesunden Teilnehmenden; TT und TC wurden mit CC verglichen. Gemessen wurden Antworten auf einen definierten psychologischen Stresstest.
Die Beschreibung gilt für den genannten Studienvergleich, nicht als Messung Deiner persönlichen Funktion. Keine Diagnose, Therapie- oder Supplementempfehlung. Andere Allele und nicht ausdrücklich aufgeführte Genotypen sind nicht bewertet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [363]

OXTR · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs53576. OXTR rs53576 wurde mit Fragebogenmaßen der Empathie und deren Teilaspekten assoziiert. Das sind keine Messungen von Oxytocinkonzentration oder Rezeptoraktivität. Daraus wird keine persönliche soziale Fähigkeit, Bindungsfähigkeit oder funktionelle Oxytocin-Stufe abgeleitet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [130]

RGS2 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs4606. RGS2 rs4606 wurde im Präeklampsie-Kontext untersucht. In der finnischen Studie bestand eine Assoziation nur in der übergewichtigen Untergruppe. Daraus folgt keine allgemeine persönliche RGS2-Expression oder Gefäßreaktion.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [189] [206]

TENM4 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs12576775. Eine Primärstudie verbindet eine ODZ4/TENM4-Locusvariante mit Amygdalaaktivität bei Belohnungsverarbeitung in einem bipolaritätsbezogenen Kontext. Sie misst keine metabolische oder enzymatische Funktion und begründet keinen allgemeinen neuronalen Genotyp-Effekt.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [158]

TPH2 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs4570625. Für diese Marker ist kein validierter genotypbezogener Funktionseffekt hinterlegt. Ihr Vorkommen belegt keinen schnelleren oder langsameren Stoffwechsel; eine berichtete Assoziation bleibt ein eigener Studienkontext.

CPT1B · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs3213445. CPT1B I66V war bei 755 Männern mit Stoffwechselmesswerten assoziiert; die Haplotypanalyse betonte einen anderen Marker. Die Studie misst keine individuelle mitochondriale Fettsäuretransportgeschwindigkeit.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [16]

TCN1 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs526934. Eine Han-chinesische Fall-Kontrollstudie untersucht B12-Metabolismusvarianten im Zusammenhang mit Magenkrebs, nicht direkt Serum-B12, Holo-TC oder TCN1-Transport. Den Krankheitsendpunkt nicht als individuelle Vitamin-B12-Funktion interpretieren.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [399]

SLC23A2 · Vitamin-C-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs6133175. Für diese Marker ist kein validierter genotypbezogener Funktionseffekt hinterlegt. Ihr Vorkommen belegt keinen schnelleren oder langsameren Stoffwechsel; eine berichtete Assoziation bleibt ein eigener Studienkontext.

SEPP1 · Kontext

Funktionelle Einordnung: rs7579 · SELENOP-mRNA-Expression in Blutzellen. Kein Studien-A-Allel: Referenzgruppe des Expressionsvergleichs.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
130 gesunde Freiwillige in São Paulo, acht Wochen Paranussintervention; Studien-A entspricht Forward T.
Die Beschreibung gilt für den genannten Studienvergleich, nicht als Messung Deiner persönlichen Funktion. Keine Diagnose, Therapie- oder Supplementempfehlung. Andere Allele und nicht ausdrücklich aufgeführte Genotypen sind nicht bewertet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [94]

TF · Transferrin/Eisenstatus-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs3811647 · Transferrin und Eisenbindung im Blut. Der Genotyp liegt außerhalb des kuratierten Funktionsvergleichs; eine Aktivität wird nicht abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Keneba-Biobank im ländlichen Gambia, 1316 Personen von 1 bis 87 Jahren mit jeweils biomarkerabhängigen Teilstichproben; Alter, Geschlecht und Entzündungsmerkmale wurden berücksichtigt.
Keine persönliche Eisenmangeldiagnose oder Eisendosierung. Serumeisen und andere hämatologische Endpunkte zeigten keinen entsprechenden Genotypeffekt. AG wird hier nicht aus dem homozygoten Kontrast interpoliert.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [180] [246]

TCN2 · Aktives-B12/Homocystein-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1801198. Die zusammengefasste Literatur verknüpfte TCN2 776C>G mit Holotranscobalamin; eine große primäre norwegische Untersuchung mit 2411 Personen fand für diesen Marker allein jedoch keinen entsprechenden Unterschied und zeigte eine Wechselwirkung mit TCN2 67A>G. Der Marker ist damit kein eigenständiger Test des B12-Transports oder eines funktionellen B12-Mangels.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [272] [297] [308]

PPARG · Pro12Ala-/Typ-2-Diabetes-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1801282 · PPARγ2-Promotorbindung und Transaktivierung. Pro/Pro kodiert die Vergleichsvariante des Rezeptorversuchs.
Effekt-/Vergleichsallel: G / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Experimenteller Vergleich von Pro12- und Ala12-Rezeptoren. Heterozygote Aktivität und persönliche Insulinempfindlichkeit werden nicht interpoliert.
Die Beschreibung gilt für den genannten Studienvergleich, nicht als Messung Deiner persönlichen Funktion. Keine Diagnose, Therapie- oder Supplementempfehlung. Andere Allele und nicht ausdrücklich aufgeführte Genotypen sind nicht bewertet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [84]

MTNR1B · Nüchternglukose-Assoziationskontext

Funktionelle Einordnung: rs10830963. Eine populationsübergreifende Studie mit 19.605 Europäern verbindet rs10830963-G mit gestörter Nüchternglukose/T2D und beeinträchtigter glukosestimulierter Insulinfreisetzung. Der Abstract liefert keinen vollständigen quantitativen Genotypkontrast; daraus folgt keine persönliche Diabetes- oder Melatoninantwort.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [334]

NAT2 · Acetylierungs-Phänotyp-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1495741 · NAT2-Acetylierungsaktivität, Tag-SNP-Kontext. AG: mittlere gemessene Aktivität im Tag-SNP-Gruppenvergleich; ein individueller intermediärer Acetyliererstatus ist damit nicht bestätigt.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Tag-SNP mit Aktivitätsmessungen in 154 menschlichen Hepatozyten europäischer Herkunft und Abgleich gegen ein Sieben-SNP-Modell.
Populationsabhängiger indirekter Marker, keine vollständige NAT2-Haplotypisierung. Kein bestätigter Arzneimittel-Metabolisiererstatus und keine Dosierungsentscheidung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [121]

MTHFD1 · Folat/One-Carbon-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2236225 · MTHFD1-Stabilität und Formiatverwertung im Zellmodell. Beide Allele kodieren Gln653; diese Form war wärmeempfindlicher und zeigte im Zellmodell geringeren Formiat-Einbau in DNA.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Gereinigtes Enzym und transfizierte Mthfd1-defiziente Maus-Zellen; untersucht wurde Arg653Gln.
Substrataffinität war normal. Keine Prozentangabe zur persönlichen Gesamtmethylierung oder Folattherapie; AG wird nicht interpoliert.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [58]

KCNJ11 · Insulinsekretion/K_ATP-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs5219 · Öffnungswahrscheinlichkeit und ATP-Hemmung von KATP-Kanälen. E/K oder K/K: Im Kanalversuch erhöhte Öffnungswahrscheinlichkeit und geringere Empfindlichkeit gegenüber ATP-Hemmung. Keine Messung Deiner Insulinsekretion.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Experimenteller Kir6.2-E23K-Kanalvergleich; die Originalarbeit beschreibt sowohl E/K als auch K/K. Forward T kodiert Lys23, C Glu23.
Die Beschreibung gilt für den genannten Studienvergleich, nicht als Messung Deiner persönlichen Funktion. Keine Diagnose, Therapie- oder Supplementempfehlung. Andere Allele und nicht ausdrücklich aufgeführte Genotypen sind nicht bewertet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [313]

WNT16 · Knochendichte und Unterarmfraktur-Studienkontext

Funktionelle Einordnung: rs2707466 · Unterarm-Knochenmineraldichte. CT: eine C-Kopie; in fünf Kohorten war jedes C-Allel mit 0,14 SD niedrigerer Unterarm-BMD assoziiert. Kein genotypspezifischer Messwert wird abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: C / T (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Fünf GWAS-Kohorten (n=5.672), überwiegend europäische Studienpopulationen: rs2707466-C beta −0,14 SD pro Allel, $p=2{,}25\times10^{-12}$ (Tabelle 2). Modelle adjustierten u.a. Alter, Alter², Geschlecht und Gewicht; Populationsstruktur, Zentrum und Verwandtschaft je nach Kohorte.
Additive GWAS-Assoziation, kein direkter Funktionstest und keine individuelle BMD- oder Osteoporoseaussage. Die beta gilt pro C-Allel; kein genotypspezifischer Messwert und keine Verdopplung für CC. Übertragbarkeit auf andere Abstammungsgruppen ist nicht belegt. Nur der publizierte C/T-Kontrast ist gültig; A- und G-Allele an dieser multiallelischen RefSNP bleiben nicht auswertbar. Der Marker taggt eng gekoppelte Signale; eine alleinige Kausalwirkung ist nicht gezeigt.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [400]

LRP5 · Knochendichte/Wnt-Signal-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs3736228 · Wnt3a-Reporterantwort. Der Genotyp liegt außerhalb des kuratierten Funktionsvergleichs; eine Aktivität wird nicht abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Transiente Expression von Ala1330- bzw. Val1330-LRP5 mit Wnt3a in 293T-Zellen und TCF/Lef-Reporter.
Keine persönliche Knochenmineralmessung oder Osteoporosediagnose. CT wird nicht aus Zellkonstrukten interpoliert.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [364]

GCKR · Glukose/Triglyzerid-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1260326 · Nüchternglukose und Triglyceride. Ein T-Allel: Im additiven Studienmodell mit niedrigerer Nüchternglukose und höheren Triglyceriden assoziiert.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
DESIR, 4833 französische Teilnehmende, neun Jahre. Additives Studienmodell pro T-Allel; zwei gegenläufige Biomarker, keine Gesamtbewertung.
Die Beschreibung gilt für den genannten Studienvergleich, nicht als Messung Deiner persönlichen Funktion. Keine Diagnose, Therapie- oder Supplementempfehlung. Andere Allele und nicht ausdrücklich aufgeführte Genotypen sind nicht bewertet.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [366]

CYP4F2 · Vitamin-E/Vitamin-K-Stoffwechselkontext

Funktionelle Einordnung: rs2108622 · Vitamin-K1-Oxidation in isolierten menschlichen Lebermikrosomen. CC (Val433/Val433) entspricht der Referenzgruppe der untersuchten Lebermikrosomen. Das ist keine Messung Deiner Vitamin-K1-Verarbeitung.
Effekt-/Vergleichsallel: T / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Originalstudie, Tabelle 1 und Abbildung 9: je vier Lebern pro Genotyp, insgesamt zwölf, getrennte Mikrosomenpools und dreifache Inkubationen. CT und TT zeigten weniger CYP4F2-Protein und geringere Oxidation pro Mikrosomenprotein als CC.
Nach Normalisierung auf die CYP4F2-Enzymmenge waren die Reaktionsraten ähnlich. Die Studie belegt keine pauschal langsamere intrinsische Enzymaktivität. Isolierte Gewebeproben sind keine Messung persönlicher Vitamin-K-Spiegel, Gerinnung oder des Stoffwechsels im Körper. Keine Dosierungs-, Arzneimittel- oder Supplementempfehlung. Andere Allele als C und T wurden in diesem Vergleich nicht untersucht.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [245]

APOA5 · Triglyzerid/HDL-Cluster-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs964184. Eine mexikanische Dyslipidämie-Studie prüfte rs964184 als zuvor beschriebenen HDL-C-/Triglyzeridmarker, berichtet im Abstract aber keinen klaren Einzel-SNP-Kontrast oder Effektschätzer. Der Clusterbefund belegt weder Kausalität noch eine individuelle APOA5-Funktion.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [380]

LPL · Triglyzerid/HDL-Kontext (S447X)

Funktionelle Einordnung: rs328 · Nüchternes HDL-Cholesterin. S447/S447 war die Vergleichsgruppe mit niedrigerem nüchternem HDL als die 447X-Trägergruppe.
Effekt-/Vergleichsallel: G / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
261 gesunde Teilnehmende mit sequenzieller Mahlzeitenbelastung; 447X-Träger wurden im dominanten Modell gemeinsam mit S447/S447 verglichen.
Keine individuelle Lipidkonzentration oder direkt gemessene LPL-Aktivität. Mahlzeiten-Triglyceride zeigten zusätzlich Geschlechtsunterschiede.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [317]

TYK2 · P1104A Immun-Assoziationskontext

Funktionelle Einordnung: rs34536443. Primärarbeiten verbinden TYK2-P1104A mit veränderten Zytokinsignalen und populationsgebundenem Autoimmunschutz; im Mausmodell war der EAE-Effekt vor allem homozygot, während menschliche RA-Daten OR 0,66 berichteten. Diese Immunbefunde sind keine Stoffwechselfunktion und hängen von Genotypdosis und Population ab.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [90] [132] [338] [389]

IRF5 rs2004640 · SLE- und Spleißkontext

Funktionelle Einordnung: rs2004640 · IRF5-Exon-1B-Spleißstelle. Die G-Vergleichsform besitzt die durch T erzeugte Exon-1B-Spleißdonorstelle nicht.
Effekt-/Vergleichsallel: T / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Molekulare Untersuchung des alternativen Exons 1B; der Marker erzeugt eine Spleißdonorstelle.
Keine Quantifizierung persönlicher Transkripte oder Interferonkonzentration. Erhöhte Gesamtexpression hing im Original von weiteren cis-regulatorischen Varianten ab.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [133]

PTPN2 rs2542151 · T1D-Erkrankungsbeginn

Funktionelle Einordnung: rs2542151. Die PTPN2-Studie verknüpft rs2542151 mit dem Erkrankungsalter bei Typ-1-Diabetes. Sie untersucht keine genotypbezogene Phosphataseaktivität oder allgemeine Immunregulation.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [106]

TNFAIP3 · A20/NF-kB-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs2230926. Eine italienische Fall-Kontrollstudie mit 313 SLE-, 256 RA-, 195 Sjögren-Fällen und 236 Kontrollen berichtete eine SLE-Assoziation (p=0,02; OR 1,92), nicht aber RA oder primären Sjögren. Der Abstract enthält keinen klaren Genotypkontrast und keine A20/NF-κB-Aktivitätsmessung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [59]

FCGR2A · Immunkomplex-Clearance-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1801274 · IgG2-vermittelte Phagozytose. H131/R131 zeigte im beschriebenen Phagozytoseversuch eine Antwort zwischen den homozygoten Gruppen.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Ex vivo Neutrophile und mit IgG2-opsonisierte Gruppe-B-Streptokokken; Vergleich der H131/R131-Allotypen.
Kein allgemeiner Infektionsschutz, keine Autoimmundiagnose oder Messung sämtlicher Immunkomplex-Clearance.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [306]

NOS3 · Endotheliale NO-Verfügbarkeit-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1799983. Nominale geschlechtsspezifische NOS3-Assoziationen mit arteriellen Messwerten bestanden nach Korrektur für multiples Testen nicht fort. Damit ist keine persönliche NO-Produktion oder Gefäßfunktion belegt.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [250]

BHMT · Cholin/Betain-Remethylierungs-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs3733890 · Cholinfluss zur CDP-Phosphatidylcholin-Synthese. Die Arg239/Arg239-Vergleichsgruppe zeigte im Tracerversuch einen geringeren Cholinfluss zur CDP-Phosphatidylcholin-Synthese.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
75 schwangere, stillende und nichtschwangere Frauen in einer kontrollierten Cholin-Tracer-studie über 10 bis 12 Wochen.
Dies ist kein direkter BHMT-Gesamtaktivitätstest und keine persönliche Methylierungs- oder Cholinbedarfsbestimmung. Andere Betaineffekte waren nicht statistisch eindeutig.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [118]

CHDH · Cholin-/Betain-Stoffwechselkontext

Funktionelle Einordnung: rs12676. CHDH rs12676 wurde in kontrollierten Cholin-Ernährungsstudien mit Mangelfolgen und Stoffflussmustern untersucht. Die Ergebnisse hängen von Zufuhr und Schwangerschafts-/Stillstatus ab; sie ergeben keine allgemeine persönliche Cholin-Dosis oder Enzymgeschwindigkeit.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [78] [118]

SLC30A8 · ZnT8/Beta-Zell-Glukose-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs13266634. Zellassays fanden keinen nachweisbaren Unterschied des 65Zn-Transports zwischen ZnT8-W325- und R325-Varianten, obwohl die Proteinisoformen unterschiedlich lokalisiert waren. Das ist ein begrenzter Laborbefund und misst keine individuelle Betazell- oder Insulinsekretionsleistung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [47]

ADIPOQ · Adiponektin/Insulinsensitivitäts-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs1501299. Die geprüfte ADIPOQ-rs1501299-Studie mit 55 adipösen und 55 schlanken javanischen Erwachsenen fand keinen statistisch gesicherten Einfluss auf Plasma-Adiponectin oder Adipositas. Eine numerische Tendenz wird daher nicht als genotypbedingt niedriger Adiponectinspiegel oder persönliche Insulinresistenz ausgegeben.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [11]

SLC40A1 · Eisenexport/Ferroportin-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs11568350. SLC40A1 Q248H wurde in afrikanischen und afroamerikanischen Stichproben mit variablen Eisen- und Hämoglobinbefunden untersucht. Diese Assoziation misst keine persönliche Ferroportin-Exportleistung und ist kein Nachweis einer Eisenüberladung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [131]

TF · Transferrin/Eisenspeicher-Kontext (2. Signal)

Funktionelle Einordnung: rs1799852. Eine australische Zwillings-/Familien-GWAS verband rs1799852 mit Serum-Transferrin, nannte im Abstract aber weder Richtung noch Einzeleffekt; eine Gambier-Kohorte fand keine Assoziation mit geprüften Eisenmarkern. Wegen populations- und endpunktabhängiger Evidenz neutral halten.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [30] [180]

GDF5 · Gelenk-/Skelettentwicklungs-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs143383 · Allelspezifische GDF5-Expression im Gelenk. Im untersuchten heterozygoten Gelenkgewebe war die Expression des publizierten T-Allels geringer als die des C-Allels.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Vergleich der beiden Allele in heterozygotem Gelenkgewebe von Arthrosepatienten; die publizierten C/T-Angaben entsprechen auf dem Forward-Strang G/A.
Allelspezifischer Vergleich ist keine persönliche Gesamtmenge oder Regenerationsleistung. Methylierung und weitere cis-Varianten beeinflussen den Effekt; Homozygote werden hier nicht extrapoliert.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [101] [296]

IL7R · IL-7-Achse/Multiple-Sklerose-Kontext

Funktionelle Einordnung: rs6897932. Die IL7R-Originalarbeit zeigt einen Einfluss von rs6897932 auf Exon-6-Spleißen und lösliche beziehungsweise membrangebundene Isoformen. Daraus folgt keine persönliche Immunstärke oder gemessene IL-7-Rezeptorkonzentration.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [139]

SLC2A2 (GLUT2) rs5400, berichtete Zuckeraufnahme

Funktionelle Einordnung: rs5400 · Dokumentierte gewohnheitsmäßige Zuckerzufuhr. Ile110-Träger berichteten in zwei untersuchten Populationen im Gruppenvergleich eine höhere Zuckerzufuhr.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Zwei Erwachsenenpopulationen, einschließlich gesunder Personen und Personen mit frühem Typ-2-Diabetes; wiederholte dreitägige Ernährungsprotokolle bzw. ein Fragebogen zum vorangegangenen Monat.
Selbstauskunft und populationsbezogene Assoziation, keine Messung persönlicher Zuckerpräferenz, Glukosesensorik oder GLUT2-Transportaktivität. Keine Vorhersage der eigenen Zuckerzufuhr, Diabetesdiagnose oder Ernährungsanweisung.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [104]

BLK rs13277113 · B-Zell-Signaling und systemischer Lupus

Funktionelle Einordnung: rs13277113. Der FAM167A/BLK-Lokus wurde in einer Lupus-Assoziationsstudie mit gegensätzlichen Expressionssignalen für BLK und das damalige C8orf13 in B-Zelllinien verbunden. rs13277113 allein misst weder BLK-Kinaseaktivität noch die persönliche B-Zellfunktion. Der locusbezogene Regulationsbefund ist von einer Krankheitsdiagnose zu trennen.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [163]

PADI4 rs2240340: Citrullinierung und rheumatoide Arthritis

Funktionelle Einordnung: rs2240340. Die polnische PADI4-Studie untersucht RA-Fall-Kontroll-Assoziationen. Sie misst weder genotypbezogene Citrullinierungsaktivität noch mRNA-Stabilität von rs2240340; solche Funktionen werden diesem Einzelmarker nicht zugeschrieben.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [42]

ALOX15 rs34210653, Thr560Met und c.1679C>T

Funktionelle Einordnung: rs34210653. Eine GWAS in Island und der UK Biobank verband ALOX15 Thr560Met mit geringeren Odds für Nasenpolypen und chronische Rhinosinusitis. Der Abstract verweist auf einen früher berichteten nahezu vollständigen Verlust der 15-Lipoxygenase-Aktivität, enthält aber keinen eigenen Aktivitätsversuch. Eine persönliche Enzymaktivität wird daraus nicht bestimmt.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [203]

TGFB1 rs1800470 · vorläufiger MS-Forschungskontext

Funktionelle Einordnung: rs1800470 · TGF-beta1-Sekretion im Zellversuch. Beide Allele kodieren die Leu10-Vergleichsform des Sekretionsversuchs.
Effekt-/Vergleichsallel: G / A (GRCh38-Vorwärtsstrang)
CMV-gesteuerte Leu10- und Pro10-Konstrukte in transfizierten Hepatom-, Stern- und immortalisierten Leberzellen.
Keine persönliche TGF-beta1-Konzentration, Fibrose- oder Immunstufe. Die heterozygote Wirkung wird nicht aus Einzelkonstrukten interpoliert.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [142]

COL1A1 · Typ-I-Kollagen, Alpha-1-Kette im Knochenstoffwechsel

Funktionelle Einordnung: rs1800012 · COL1A1-Transkriptverhältnis und Kollagenkettenverhältnis in primären Osteoblasten. CC (SS auf dem Publikationsstrang) war die Vergleichsgruppe mit einem Osteoblasten-α1(I):α2(I)-Verhältnis nahe 2:1.
Effekt-/Vergleichsallel: A / C (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Mann et al. untersuchten primäre humane Osteoblasten aus SS und Ss. Für SS (14) und Ss (17) betrug α1(I):α2(I) 1,99±0,07 bzw. 2,36±0,10 (p=0,007); s/T-Transkripte waren bei 10 Ss-Personen etwa dreifach häufiger. Forward: SS=CC, Ss=CA.
Nur direkt gemessene SS und Ss Modelle; AA/s-s wird nicht interpoliert. Eine Einzelstudie mit Zellkulturen belegt keine individuelle Kollagenmenge, Knochenstärke, Frakturwahrscheinlichkeit oder Diagnose. Nur das geprüfte Forward-Paar C/A ist modelliert; zusätzliche RefSNP-Allele bleiben nicht auswertbar.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [240]

SOST · Sklerostin im Knochenstoffwechsel

Funktionelle Einordnung: rs2023794 · L1-L4-Trabecular-Bone-Score (TBS). TT: Vergleichsgruppe ohne C-Allel, kein individueller TBS-Normalwert.
Effekt-/Vergleichsallel: C / T (GRCh38-Vorwärtsstrang)
1.071 Frauen ab 60 Jahren in Bushehr, Iran; alters- und BMI-adjustierter dominanter Vergleich CC/CT gegenüber TT: beta +0,032 (95%-KI 0,016 bis 0,046), $p=5\times10^{-5}$, FDR p=0,0003. TBS ist ein Strukturindex, nicht dieselbe Messgröße wie BMD.
Ein kohortenspezifischer TBS-Vergleich, keine Sklerostinaktivitätsmessung, BMD- oder individuelle Frakturvorhersage. CC und CT bilden eine gemeinsame publizierte Trägergruppe, keine gesonderten Genotyp-Effektgrößen. Der zusätzliche Forward-G-Alleleffekt ist nicht untersucht.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [32]

TNFSF11 · RANKL, Ligand der Osteoklastenregulation im Knochenstoffwechsel

Funktionelle Einordnung: rs9533090 · RANKL-Enhancer-Reporteraktivität. CC trägt zweimal C. Das C-Enhancer-Konstrukt zeigte höhere Reporteraktivität als T; daraus wird keine persönliche Aktivität abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: C / T (GRCh38-Vorwärtsstrang)
U2-OS-Zellen: Enhancer-Konstrukte mit C zeigten etwa 1,9-fach höhere Reporteraktivität als T, p<0,01, drei unabhängige Experimente. Der intergenische Marker liegt über 100 kb vor TNFSF11, nahe AKAP11. Ergänzende eQTL-Daten stammen aus 462 lymphoblastoiden Zelllinien und GTEx-EBV-Zelllinien.
CC und TT benennen die beobachteten Allelformen und deren Konstruktvergleich, keinen direkt gemessenen diploiden Zellgenotyp. CT wird nicht interpoliert. Die 969-bp-CRISPR-Deletion umfasste auch rs9594738 und isolierte rs9533090 nicht. Kein persönlicher RANKL-Spiegel, Knochenabbau oder BMD-Wert. Nur Forward C/T ist untersucht; das zusätzliche G-Allel bleibt nicht auswertbar.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [405]

TNFRSF11A · RANK, Rezeptor der Osteoklastenregulation im Knochenstoffwechsel

Funktionelle Einordnung: rs3018362 · Tibiale kortikale Volumendichte, pQCT. AG: eine A-Kopie. Pro A-Allel bestand im ALSPAC-Modell eine Assoziation mit niedrigerer kortikaler Volumendichte.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
ALSPAC: 3.093 Jugendliche im Alter von 15 Jahren, alters-/geschlechtsadjustiert beta −2,532 mg/cm³ pro A-Allel, p=0,001. Zusätzliche Größen-/Gewichtsadjustierung: −2,534, p=0,001. GOOD, erwachsene schwedische Männer: beta −1,244, p=0,188; gemeinsame Metaanalyse p=0,0004.
GOOD allein war nicht signifikant. Die Assoziation zeigt keine persönliche RANK-Aktivität, DXA-Messung oder Osteoporosewahrscheinlichkeit. Marker im RANK-Umfeld, keine bewiesene kausale kodierende Variante. Nur A/G ist untersucht; C bleibt nicht auswertbar. Keine Verdopplung der Schätzung bei AA.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [279]

TNFRSF11B · Osteoprotegerin (OPG) im Knochenstoffwechsel

Funktionelle Einordnung: rs2073617 · OPG-Promotor-Reporteraktivität. Der Genotyp liegt außerhalb des kuratierten Funktionsvergleichs; eine Aktivität wird nicht abgeleitet.
Effekt-/Vergleichsallel: A / G (GRCh38-Vorwärtsstrang)
Publiziertes Promotor-C/T entspricht wegen des Minusstrangs GRCh38-Forward G/A. Das T/A-Konstrukt zeigte geringere Luziferaseaktivität als C/G in HeLa, COS-7 und RAW264.7 ($p<0,01$); der 293T-Vergleich bestätigte C höher als T ($t=-9,47$, $p<0,01$). Beide Quellen sind hier auf Abstract-Ebene geprüft.
AA/GG ordnen die beobachtete Allelform dem Reporter-Konstrukt zu, keinen direkt untersuchten diploiden Genotyp. AG wird nicht interpoliert. Kein persönlicher OPG-Spiegel oder Knochenabbaurate. Die BMD-Haplotypassoziation der älteren Quelle wird diesem einzelnen SNP nicht zugeschrieben. Das zusätzliche Forward-T-Allel ist nicht das publizierte Minusstrang-T und wurde nicht untersucht. zusätzlicher Studienmarker ist ein anderer Marker ohne Übertragung dieses Promotoreffekts.

Quellen und Evidenz:

Funktionelle Evidenz [349] [368]

7 Methode, Datenbasis und Literatur

Methodik, tatsächlich ausgewertete Quelldateien und die zugehörige Literatur stehen in einem gemeinsamen Schlusskapitel.

7.1 Methode und Referenzsystem

Dieser Abschnitt nennt ausschließlich die Werkzeuge und Referenzsysteme, deren Ausgaben tatsächlich in diesen Bericht eingeflossen sind.

HLA*LA · Graph-basierte HLA-Typisierung · PRG_MHC_GRCh38_withIMGT/IMGT-HLA ist das verwendete Referenzsystem. Berichtete HLA-Allele stammen aus dem HLA*LA-Bestguess-Ausgabefile; Qualitätswerte und Coverage werden als technische Evidenz übernommen.

Genauigkeit HLA*LA · 99,7 % berichtete Benchmark-Konkordanz im publizierten graph-basierten HLA-Typing; Genome übernimmt zusätzlich Q1/Coverage aus der konkreten Tool-Ausgabe als Probe-spezifische Qualitätsgrenze.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> **Publikation** · Dilthey AT et al. HLA*LA - HLA typing from linearly projected graph alignments. Bioinformatics 2019 · [88]

SNP-Index / Genome DiseaseRiskDB · rsID-basierter Abgleich der importierten SNP-/Microarray-Datei gegen kuratierte DiseaseRiskDB-Module. Der Bericht zeigt nur Marker, die im Datensatz vorhanden oder für die Auswertbarkeit explizit relevant sind; fehlende Marker werden als nicht auswertbar gekennzeichnet. Die Microarray-Analyse von Genome fragt jeden SNV-Berichtsmarker gezielt ab und führt ihn unter der rsID des Berichts, auch wenn das Referenzpanel ihn nicht oder unter einer älteren Kennung enthält. Indel-Marker (etwa BRCA1 5382insC) sind mit dem SNP-Export nicht erfassbar.

Genauigkeit SNP-Index · 100 % deterministischer rsID-/Allelabgleich innerhalb der gelesenen Eingabedatei; die biologische Aussagekraft bleibt durch Plattform-Genotypqualität, Strand/Build und die kuratierte Genome DiseaseRiskDB begrenzt.

KILDA · k-mer-basierte LPA/KIV-2-Copy-Number-Schätzung · LPA-Marker-Kontext für `rs10455872`, `rs3798220` und `rs41272114`. KILDA-Ergebnisse werden als genetischer Lp(a)-Risikokontext berichtet, nicht als Ersatz für eine Labor-Lp(a)-Messung.

Genauigkeit KILDA · 92 % Validierungsübereinstimmung als publiziertes R^2 gegen DRAGEN-LPA/1000-Genomes-Vergleichsdaten; Genome berichtet daraus nur einen genetischen Lp(a)-Kontext.

> **Quellen und Evidenz:**
>
> **Publikation** · KILDA · DOI [253] · PMID 40453649

ExpansionHunter · Repeat-Expansion-Genotypisierung · Ausgewertet wird die tatsächlich geladene Repeat-Ausgabedatei. Die Einordnung nutzt locus-spezifische Orientierungsgrenzen und bleibt ohne klinische Validierung ein technischer Risikokontext.

Genauigkeit ExpansionHunter · 100 % Übereinstimmung für die publizierten/Genome-validierten Beispiel-Repeat-Loci im Testdatensatz; reale Grenzbereiche hängen von Locus, Coverage, Readlänge und Katalog ab.

Quellen und Evidenz:

Publikation · Dolzhenko et al., ExpansionHunter, Bioinformatics 2019 · DOI [92]

Haplogrep 3 · mtDNA-Haplogruppenklassifikation für maternale Linie, Haplogruppen-Plausibilität, private Varianten und kuratierten Haplogruppen-Kontext. Haplogruppen sind Herkunfts-/Plausibilitätskontext und keine medizinische Diagnose.

Genauigkeit Haplogrep 3 · 99,8 % berichtete Haplogruppen-Klassifikationsgenauigkeit/Benchmark-Übereinstimmung; Genome nutzt zusätzlich den konkreten Quality-/Plausibilitätswert aus der Haplogrep-Ausgabe.

Quellen und Evidenz:

Publikation · Schönherr et al., Haplogrep 3, Nucleic Acids Research 2023 · DOI [311]

T1K HLA · Zusätzliche HLA-Genotypisierung aus T1K · T1K-HLA-Ergebnisse werden als unabhängige technische Evidenz neben HLA*LA importiert und locusweise verglichen. Abweichungen werden als prüfpflichtig markiert.

Quellen und Evidenz:

Publikation · T1K · Efficient and accurate KIR and HLA genotyping with massively parallel sequencing data. Genome Research 2023 · DOI [331]

KIR/T1K · Technische KIR-Genotypisierung aus der geladenen T1K-Ausgabe · Ausgewertet werden die T1K-Spalten gene_name, allele_1, quality_1, allele_2, quality_2, num_diff_alleles, abundance_1/2 und secondary_alleles. Die Qualitätswerte sind T1K-Genotyping-Quality-Scores pro Allel-Call: laut T1K-Studie -log10(P-value) aus einem Poisson-Test der Allel-Abundance gegen geschätzte Noise-Abundance, gedeckelt bei 60. T1K/Studie verwenden quality <= 0 als Ignoriergrenze; darüber gibt es keine offiziell klinisch validierte Niedrig/Mittel/Hoch-Skala. 0, negative Werte und Platzhalter werden nicht als belastbare positive Calls berichtet. num_diff_alleles beschreibt unterschiedliche T1K-Kandidaten und ist keine Kopienzahl; Abundanz- und Sekundärwerte bleiben tool-spezifische technische Evidenz.

Referenzsystem KIR · T1K/IPD-KIR-Referenz; Bericht als technische KIR-Evidenz, nicht als klinische Diagnose oder transplantationsmedizinische Freigabe.

Quellen und Evidenz:

Publikation · T1K · Efficient and accurate KIR and HLA genotyping with massively parallel sequencing data. Genome Research 2023 · DOI [331]

KIR-HLA-Ligandenkontext · Kombinierte technische Kontextauswertung aus KIR/T1K und HLA*LA Class-I-Allelen. Abgeleitet werden HLA-C1/C2 sowie HLA-Bw4/Bw4-80I und etablierte NK-Zell-Rezeptor-Ligand-Achsen wie KIR2DL1-C2, KIR2DL2/3-C1, KIR3DL1-Bw4, KIR3DS1-Bw4-80I und KIR2DS1-C2. C1/C2 und Bw4/Bw4-80I werden konservativ aus der vorhandenen HLA-Allelnomenklatur abgeleitet; nicht zuordenbare oder mehrdeutige Allele werden nicht inferiert.

Grenzen KIR-HLA · Der Kontext beschreibt ko-evolvierte KIR/HLA-Class-I-Immungenomik als technische Evidenz. Er ersetzt keine Donor/Recipient-Bewertung, keine maternale/fetale Phasierung, keine KIR-Haplotypmodellierung und keine klinische Risikoentscheidung.

Quellen und Evidenz:

Publikation · Pollock NR, Harrison GF, Norman PJ. Immunogenomics of Killer Cell Immunoglobulin-Like Receptor (KIR) and HLA Class I: Coevolution and Consequences for Human Health. J Allergy Clin Immunol Pract. 2022 · DOI [282]

7.2 Ausgewertete Quelldateien

Diese abschließende Datenbasis nennt die tatsächlich erkannten und eingebundenen Quelldateien. Rohinhalte selbst stehen im Rohdaten-Kapitel davor.

Typ	Datei	Status	Quelle
SNP	HG1_GenomeDeep.txt	Header ok	Ausgabeordner/ Benutzerauswahl
HLA	HG1_HLA_typing.txt	Header ok	Ausgabeordner/ Benutzerauswahl
KILDA	HG1_KILDA_LPA.tsv	Header ok	Ausgabeordner/ Benutzerauswahl
ExpansionHunter	HG1_ExpansionHunter.json	Header ok	Ausgabeordner/ Benutzerauswahl
mtDNA VCF	HG1_chrM.vcf.gz	Header ok	Ausgabeordner/ Benutzerauswahl
mtDNA FASTA	HG1_chrM.fasta	Header ok	Ausgabeordner/ Benutzerauswahl
mtDNA BAM	HG1_chrM.bam	Header ok	Ausgabeordner/ Benutzerauswahl
Haplogrep	HG1_mt_haplogroup.txt	Header ok	Ausgabeordner/ Benutzerauswahl
VerifyBamID2	DD_VerifyBamID2.selfSM	Header ok	Analyse/ Benutzerauswahl
T1K HLA	HG1_T1K_HLA_bestguess.txt	Header ok	Analyse/ Benutzerauswahl
KIR/T1K	HG1_T1K_KIR.json	Header ok	Analyse/ Benutzerauswahl
Telomere	HG1_TelomereHunter2.tsv	Header ok	Analyse/ Benutzerauswahl
Mosdepth	PJ_mosdepth.mosdepth.summary.txt	Header ok	Analyse/ Benutzerauswahl

7.3 Literaturverzeichnis

1. Abellán, R., Mansego, M. L., Martínez-Hervás, S., Martín-Escudero, J. C., Carmena, R., Real, J. T., Redon, J., Castrodeza-Sanz, J. J., & Chaves, F. J. (2010). Association of selected ABC gene family single nucleotide polymorphisms with postprandial lipoproteins: Results from the population-based Hortega study. Atherosclerosis, 211(1), 203-209. https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2010.01.030
2. Abu Seman, N., Wan Mohamud, W. N., Östenson, C.-G., Brismar, K., & Gu, H. F. (2015). Increased DNA methylation of the SLC30A8 gene promoter is associated with type 2 diabetes in a Malay population. Clinical Epigenetics, 7(1), Article 30. https://doi.org/10.1186/s13148-015-0049-5
3. Alder, J. K., Hanumanthu, V. S., Strong, M. A., DeZern, A. E., Stanley, S. E., Takemoto, C. M., Danilova, L., Applegate, C. D., Bolton, S. G., Mohr, D. W., Brodsky, R. A., Casella, J. F., Greider, C. W., Jackson, J. B., & Armanios, M. (2018). Diagnostic utility of telomere length testing in a hospital-based setting. Proceedings of the National Academy of Sciences, 115(10), E2358-E2365. https://doi.org/10.1073/pnas.1720427115
4. Al-Forkan, M., Wali, F. B., Khaleda, L., Alam, M. J., Chowdhury, R. H., Datta, A., Rahman, M. Z., Hosain, N., Maruf, M. F., Chowdhury, M. A. Q., Hasan, N. K. M. M., Shawon, I. I., & Raqib, R. (2021). Association of arsenic-induced cardiovascular disease susceptibility with genetic polymorphisms. Scientific Reports, 11(1), Article 6263. https://doi.org/10.1038/s41598-021-85780-8
5. AlSaleh, A., Maniou, Z., Lewis, F. J., Hall, W. L., Sanders, T. A. B., & O'Dell, S. D. (2014). ELOVL2 gene polymorphisms are associated with increases in plasma eicosapentaenoic and docosahexaenoic acid proportions after fish oil supplement. Genes & Nutrition, 9(1), Article 362. https://doi.org/10.1007/s12263-013-0362-6
6. Altshuler, D., Hirschhorn, J. N., Klannemark, M., Lindgren, C. M., Vohl, M.-C., Nemesh, J., Lane, C. R., Schaffner, S. F., Bolk, S., Brewer, C., Tuomi, T., Gaudet, D., Hudson, T. J., Daly, M., Groop, L., & Lander, E. S. (2000). The common PPARgamma Pro12Ala polymorphism is associated with decreased risk of type 2 diabetes. Nature Genetics, 26(1), 76-80. https://doi.org/10.1038/79216
7. Amaral, A. F. S., Minelli, C., Guerra, S., Wjst, M., Probst-Hensch, N., Pin, I., Svanes, C., Janson, C., Heinrich, J., & Jarvis, D. L. (2015). The locus C11orf30 increases susceptibility to poly-sensitization. Allergy, 70(3), 328-333. https://doi.org/10.1111/all.12557
8. Amstutz, U., Henricks, L. M., Offer, S. M., Barbarino, J., Schellens, J. H. M., Swen, J. J., Klein, T. E., McLeod, H. L., Caudle, K. E., Diasio, R. B., & Schwab, M. (2018). Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guideline for dihydropyrimidine dehydrogenase genotype and fluoropyrimidine dosing: 2017 update. Clinical Pharmacology & Therapeutics, 103(2), 210-216. https://doi.org/10.1002/cpt.911
9. An, P., Wu, Q., Wang, H., Guan, Y., Mu, M., Liao, Y., Zhou, D., Song, P., Wang, C., Meng, L., Man, Q., Li, L., Zhang, J., & Wang, F. (2012). TMPRSS6, but not TF, TFR2 or BMP2 variants are associated with increased risk of iron-deficiency anemia. Human Molecular Genetics, 21(9), 2124-2131. https://doi.org/10.1093/hmg/dds028
10. Andersen, G., Dalgaard, L. T., Justesen, J. M., Anthonsen, S., Nielsen, T., Thørner, L. W., Witte, D., Jørgensen, T., Clausen, J. O., Lauritzen, T., Holmkvist, J., Hansen, T., & Pedersen, O. (2013). The frequent UCP2 -866G>A polymorphism protects against insulin resistance and is associated with obesity: A study of obesity and related metabolic traits among 17 636 Danes. International Journal of Obesity, 37(2), 175-181. https://doi.org/10.1038/ijo.2012.22

11. Arianti, R., Ariani, N. L., Muhammad, A. A., Sadewa, A. H., Farmawati, A., Sunarti, Hastuti, P., & Kristóf, E. (2021). Influence of single nucleotide polymorphism of ENPP1 and ADIPOQ on insulin resistance and obesity: A case-control study in a Javanese population. Life, 11(6), Article 552. https://doi.org/10.3390/life11060552
12. Arya, N., Chakrabrati, S., Hegele, R. A., & Adams, P. C. (1999). HFE S65C variant is not associated with increased transferrin saturation in voluntary blood donors. Blood Cells, Molecules, and Diseases, 25(6), 354-357. https://doi.org/10.1006/bcmd.1999.0264
13. Åsberg, A., Thorstensen, K., Hveem, K., & Bjerve, K. S. (2002). Hereditary hemochromatosis: The clinical significance of the S65C mutation. Genetic Testing, 6(1), 59-62. https://doi.org/10.1089/109065702760093933
14. Ashiq, S., & Ashiq, K. (2021). The role of paraoxonase 1 (PON1) gene polymorphisms in coronary artery disease: A systematic review and meta-analysis. Biochemical Genetics, 59(4), 919-939. https://doi.org/10.1007/s10528-021-10043-0
15. Athinarayanan, S., Wei, R., Zhang, M., Bai, S., Traber, M. G., Yates, K., Cummings, O. W., Molleston, J., Liu, W., & Chalasani, N. (2014). Genetic polymorphism of cytochrome P450 4F2, vitamin E level and histological response in adults and children with nonalcoholic fatty liver disease who participated in PIVENS and TONIC clinical trials. PLoS ONE, 9(4), Article e95366. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0095366
16. Auinger, A., Rubin, D., Sabandal, M., Helwig, U., Rüther, A., Schreiber, S., Foelsch, U. R., Döring, F., & Schrezenmeir, J. (2013). A common haplotype of carnitine palmitoyltransferase 1b is associated with the metabolic syndrome. British Journal of Nutrition, 109(5), 810-815. https://doi.org/10.1017/s0007114512002656
17. Baaqeel, R. H., Banaganapalli, B., Al Mahdi, H. B., Salama, M. A., Alhussaini, B. H., Alaifan, M. A., Bin-Taleb, Y., Shaik, N. A., Al-Aama, J. Y., Elango, R., & Saadah, O. I. (2021). TagSNP approach for HLA risk allele genotyping of Saudi celiac disease patients: Effectiveness and pitfalls. Bioscience Reports, 41(6), Article BSR20210509. https://doi.org/10.1042/bsr20210509
18. Bagos, P. G., Elefsinioti, A. L., Nikolopoulos, G. K., & Hamodrakas, S. J. (2007). The GNB3 C825T polymorphism and essential hypertension: A meta-analysis of 34 studies including 14,094 cases and 17,760 controls. Journal of Hypertension, 25(3), 487-500. https://doi.org/10.1097/hjh.0b013e328011db24
19. Baldwin, F. D., Bedair, K. F., Jorgensen, A. L., Green, L., Asiimwe, I. G., Palmer, C. N. A., Campbell, A., Hayward, C., Pan, Q., Shu, S., Li, J. H., Diabetes Prevention Program (DPP) Research Group, Pearson, E. R., Pirmohamed, M., & Carr, D. F. (2026). Identification of a genetic risk factor for metformin-induced vitamin B(12) deficiency. Diabetologia, 69(4), 953-965. https://doi.org/10.1007/s00125-025-06655-5
20. Bale, G., Vishnubhotla, R. V., Mitnala, S., Sharma, M., Padaki, R. N., Pawar, S. C., & Duvvur, R. N. (2019). Whole-exome sequencing identifies a variant in phosphatidylethanolamine N-methyltransferase gene to be associated with lean-nonalcoholic fatty liver disease. Journal of Clinical and Experimental Hepatology, 9(5), 561-568. https://doi.org/10.1016/j.jceh.2019.02.001
21. Bao, Q., He, B., Pan, Y., Tang, Z., Zhang, Y., Qu, L., Xu, Y., Zhu, C., Tian, F., & Wang, S. (2011). Genetic variation in the promoter of DNMT3B is associated with the risk of colorectal cancer. International Journal of Colorectal Disease, 26(9), 1107-1112. https://doi.org/10.1007/s00384-011-1199-3
22. Bardowell, S. A., Stec, D. E., & Parker, R. S. (2010). Common variants of cytochrome P450 4F2 exhibit altered vitamin E-ω-hydroxylase specific activity. The Journal of Nutrition, 140(11), 1901-1906. https://doi.org/10.3945/jn.110.128579

23. Barrett, J. C., Hansoul, S., Nicolae, D. L., Cho, J. H., Duerr, R. H., Rioux, J. D., Brant, S. R., Silverberg, M. S., Taylor, K. D., Barmada, M. M., Bitton, A., Dassopoulos, T., Datta, L. W., Green, T., Griffiths, A. M., Kistner, E. O., Murtha, M. T., Regueiro, M. D., Rotter, J. I., ... Daly, M. J. (2008). Genome-wide association defines more than 30 distinct susceptibility loci for Crohn's disease. Nature Genetics, 40(8), 955-962. https://doi.org/10.1038/ng.175
24. Beitelshees, A. L., Finck, B. N., Leone, T. C., Cresci, S., Wu, J., Province, M. A., Fabbrini, E., Kirk, E., Zineh, I., Klein, S., Spertus, J. A., & Kelly, D. P. (2010). Interaction between the UCP2 -866 G>A polymorphism, diabetes, and beta-blocker use among patients with acute coronary syndromes. Pharmacogenetics and Genomics, 20(4), 231-238. https://doi.org/10.1097/fpc.0b013e3283377abc
25. Bellenguez, C., Küçükali, F., Jansen, I. E., Kleineidam, L., Moreno-Grau, S., Amin, N., Naj, A. C., Campos-Martin, R., Grenier-Boley, B., Andrade, V., Holmans, P. A., Boland, A., Damotte, V., van der Lee, S. J., Costa, M. R., Kuulasmaa, T., Yang, Q., de Rojas, I., Bis, J. C., ... Lambert, J.-C. (2022). New insights into the genetic etiology of Alzheimer's disease and related dementias. Nature Genetics, 54(4), 412-436. https://doi.org/10.1038/s41588-022-01024-z
26. Benjamin, E. J., Dupuis, J., Larson, M. G., Lunetta, K. L., Booth, S. L., Govindaraju, D. R., Kathiresan, S., Keaney, J. F., Jr., Keyes, M. J., Lin, J.-P., Meigs, J. B., Robins, S. J., Rong, J., Schnabel, R., Vita, J. A., Wang, T. J., Wilson, P. W., Wolf, P. A., & Vasan, R. S. (2007). Genome-wide association with select biomarker traits in the Framingham Heart Study. BMC Medical Genetics, 8(S1), Article S11. https://doi.org/10.1186/1471-2350-8-s1-s11
27. Benn, M., Nordestgaard, B. G., Jensen, J. S., Grande, P., Sillesen, H., & Tybjærg-Hansen, A. (2005). Polymorphism in APOB associated with increased low-density lipoprotein levels in both genders in the general population. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 90(10), 5797-5803. https://doi.org/10.1210/jc.2005-0974
28. Benyamin, B., Esko, T., Ried, J. S., Radhakrishnan, A., Vermeulen, S. H., Traglia, M., Gögele, M., Anderson, D., Broer, L., Podmore, C., Luan, J., Kutalik, Z., Sanna, S., van der Meer, P., Tanaka, T., Wang, F., Westra, H.-J., Franke, L., Mihailov, E., ... Whitfield, J. B. (2014). Novel loci affecting iron homeostasis and their effects in individuals at risk for hemochromatosis. Nature Communications, 5, Article 4926. https://doi.org/10.1038/ncomms5926
29. Benyamin, B., Ferreira, M. A. R., Willemsen, G., Gordon, S., Middelberg, R. P. S., McEvoy, B. P., Hottenga, J.-J., Henders, A. K., Campbell, M. J., Wallace, L., Frazer, I. H., Heath, A. C., de Geus, E. J. C., Nyholt, D. R., Visscher, P. M., Penninx, B. W., Boomsma, D. I., Martin, N. G., Montgomery, G. W., & Whitfield, J. B. (2009). Common variants in TMPRSS6 are associated with iron status and erythrocyte volume. Nature Genetics, 41(11), 1173-1175. https://doi.org/10.1038/ng.456
30. Benyamin, B., McRae, A. F., Zhu, G., Gordon, S., Henders, A. K., Palotie, A., Peltonen, L., Martin, N. G., Montgomery, G. W., Whitfield, J. B., & Visscher, P. M. (2009). Variants in TF and HFE explain ~40% of genetic variation in serum-transferrin levels. The American Journal of Human Genetics, 84(1), 60-65. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2008.11.011
31. Bertina, R. M., Koeleman, B. P. C., Koster, T., Rosendaal, F. R., Dirven, R. J., de Ronde, H., van der Velden, P. A., & Reitsma, P. H. (1994). Mutation in blood coagulation factor V associated with resistance to activated protein C. Nature, 369(6475), 64-67. https://doi.org/10.1038/369064a0
32. Bidkhori, M., Akbarzadeh, M., Fahimfar, N., Moroudi, R. S., Hajivalizadeh, S., Larijani, B., Nabipour, I., Ostovar, A., & Holakouie-Naieni, K. (2024). Sclerostin as a genetic determinant of trabecular bone score in postmenopausal women: The Bushehr Elderly Health (BEH) Program. Iranian Journal of Public Health, 53(10), 2371-2379. https://doi.org/10.18502/ijph.v53i10.16724

33. Bierut, L. J., Goate, A. M., Breslau, N., Johnson, E. O., Bertelsen, S., Fox, L., Agrawal, A., Bucholz, K. K., Grucza, R., Hesselbrock, V., Kramer, J., Kuperman, S., Nurnberger, J., Porjesz, B., Saccone, N. L., Schuckit, M., Tischfield, J., Wang, J. C., Foroud, T., … Edenberg, H. J. (2012). ADH1B is associated with alcohol dependence and alcohol consumption in populations of European and African ancestry. Molecular Psychiatry, 17(4), 445-450. https://doi.org/10.1038/mp.2011.124
34. Bishop, K. S., Han, D. Y., Karunasinghe, N., Goudie, M., Masters, J. G., & Ferguson, L. R. (2016). An examination of clinical differences between carriers and non-carriers of chromosome 8q24 risk alleles in a New Zealand Caucasian population with prostate cancer. PeerJ, 4, Article e1731. https://doi.org/10.7717/peerj.1731
35. Blue, E. E., Cheng, A., Chen, S., Yu, C.-E., & Alzheimer's Disease Genetics Consortium. (2020). Association of uncommon, noncoding variants in the APOE region with risk of Alzheimer disease in adults of European ancestry. JAMA Network Open, 3(10), Article e2017666. https://doi.org/10.1001/jamanetworkopen.2020.17666
36. Bogari, N., Dannoun, A., Athar, M., Elkhateeb, O., Porqueddu, M., Allam, R., & Alamanni, F. (2021). Genetic association of rs10757278 on chromosome 9p21 and coronary artery disease in a Saudi population. International Journal of General Medicine, 14, 1699-1707. https://doi.org/10.2147/ijgm.s300463
37. Bohanec Grabar, P., Leandro-García, L. J., Inglada-Pérez, L., Logar, D., Rodríguez-Antona, C., & Dolžan, V. (2012). Genetic variation in the SLC19A1 gene and methotrexate toxicity in rheumatoid arthritis patients. Pharmacogenomics, 13(14), 1583-1594. https://doi.org/10.2217/pgs.12.150
38. Bokor, S., Dumont, J., Spinneker, A., Gonzalez-Gross, M., Nova, E., Widhalm, K., Moschonis, G., Stehle, P., Amouyel, P., De Henauw, S., Molnàr, D., Moreno, L. A., Meirhaeghe, A., & Dallongeville, J. (2010). Single nucleotide polymorphisms in the FADS gene cluster are associated with delta-5 and delta-6 desaturase activities estimated by serum fatty acid ratios. Journal of Lipid Research, 51(8), 2325-2333. https://doi.org/10.1194/jlr.m006205
39. Boukhatem, I., Blais, J., Welman, M., Tardif, J.-C., Dubé, M.-P., Jourdi, G., & Lordkipanidzé, M. (2026). Genetic regulation of platelet-derived BDNF by rs11030119: Discrepancy between circulating levels and hemostatic function. Genes & Immunity. Advance online publication. https://doi.org/10.1038/s41435-026-00405-2
40. Braosi, A. P. R., de Souza, C. M., Luczyszyn, S. M., Dirschnabel, A. J., Claudino, M., Olandoski, M., Probst, C. M., Garlet, G. P., Pecoits-Filho, R., & Trevilatto, P. C. (2012). Analysis of IL1 gene polymorphisms and transcript levels in periodontal and chronic kidney disease. Cytokine, 60(1), 76-82. https://doi.org/10.1016/j.cyto.2012.06.006
41. Brinkley, T. E., Halverstadt, A., Phares, D. A., Ferrell, R. E., Prigeon, R. L., Hagberg, J. M., & Goldberg, A. P. (2011). Hepatic lipase gene -514C>T variant is associated with exercise training-induced changes in VLDL and HDL by lipoprotein lipase. Journal of Applied Physiology, 111(6), 1871-1876. https://doi.org/10.1152/japplphysiol.00567.2011
42. Budlewski, T., Sarnik, J., Galita, G., Dragan, G., Brzezińska, O., Popławska, M., Popławski, T., & Makowska, J. (2023). SNP in PTPN22, PADI4, and STAT4 but not TRAF1 and CD40 increase the risk of rheumatoid arthritis in Polish population. International Journal of Molecular Sciences, 24(8), Article 7586. https://doi.org/10.3390/ijms24087586
43. Burnell, J. C., Li, T. K., & Bosron, W. F. (1989). Purification and steady-state kinetic characterization of human liver beta 3 beta 3 alcohol dehydrogenase. Biochemistry, 28(17), 6810-6815. https://doi.org/10.1021/bi00443a005

44. Butler, P. W., Smith, S. M., Linderman, J. D., Brychta, R. J., Alberobello, A. T., Dubaz, O. M., Luzon, J. A., Skarulis, M. C., Cochran, C. S., Wesley, R. A., Pucino, F., & Celi, F. S. (2010). The Thr92Ala 5′ type 2 deiodinase gene polymorphism is associated with a delayed triiodothyronine secretion in response to the thyrotropin-releasing hormone stimulation test: A pharmacogenomic study. Thyroid, 20(12), 1407-1412. https://doi.org/10.1089/thy.2010.0244
45. Bønnelykke, K., Matheson, M. C., Pers, T. H., Granell, R., Strachan, D. P., Alves, A. C., Linneberg, A., Curtin, J. A., Warrington, N. M., Standl, M., Kerkhof, M., Jonsdottir, I., Bukvic, B. K., Kaakinen, M., Sleimann, P., Thorleifsson, G., Thorsteinsdottir, U., Schramm, K., Baltic, S., … Henderson, A. J. (2013). Meta-analysis of genome-wide association studies identifies ten loci influencing allergic sensitization. Nature Genetics, 45(8), 902-906. https://doi.org/10.1038/ng.2694
46. Cardona-Castro, N., Sánchez-Jiménez, M., Rojas, W., & Bedoya-Berrío, G. (2012). IL-10 gene promoter polymorphisms and leprosy in a Colombian population sample. Biomédica, 32(1), 71-76. https://doi.org/10.7705/biomedica.v32i1.386
47. Carvalho, S., Molina-López, J., Parsons, D., Corpe, C., Maret, W., & Hogstrand, C. (2017). Differential cytolocation and functional assays of the two major human SLC30A8 (ZnT8) isoforms. Journal of Trace Elements in Medicine and Biology, 44, 116-124. https://doi.org/10.1016/j.jtemb.2017.06.001
48. Casas, J. P., Bautista, L. E., Humphries, S. E., & Hingorani, A. D. (2004). Endothelial nitric oxide synthase genotype and ischemic heart disease: Meta-analysis of 26 studies involving 23028 subjects. Circulation, 109(11), 1359-1365. https://doi.org/10.1161/01.cir.0000121357.76910.a3
49. Castagna, M. G., Dentice, M., Cantara, S., Ambrosio, R., Maino, F., Porcelli, T., Marzocchi, C., Garbi, C., Pacini, F., & Salvatore, D. (2017). DIO2 Thr92Ala reduces deiodinase-2 activity and serum-T3 levels in thyroid-deficient patients. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 102(5), 1623-1630. https://doi.org/10.1210/jc.2016-2587
50. Cénit, M. C., Alcina, A., Márquez, A., Mendoza, J. L., Díaz-Rubio, M., de las Heras, V., Izquierdo, G., Arroyo, R., Fernández, O., de la Concha, E. G., Matesanz, F., & Urcelay, E. (2010). STAT3 locus in inflammatory bowel disease and multiple sclerosis susceptibility. Genes & Immunity, 11(3), 264-268. https://doi.org/10.1038/gene.2010.10
51. Chan, C. Y., Huang, Y. C., Lee, M. F., Huang, C. Y., & Wu, W. C. (2026). Context-dependent associations of the APOA1 rs670 polymorphism with apolipoprotein A1 and HDL cholesterol: A systematic review and meta-analysis. International Journal of Molecular Sciences, 27(17), Article 7622. https://doi.org/10.3390/ijms27177622
52. Chandra, A., Farrell, C., Wilson, H., Dervenoulas, G., De Natale, E. R., Politis, M., & Alzheimer's Disease Neuroimaging Initiative. (2021). Aquaporin-4 polymorphisms predict amyloid burden and clinical outcome in the Alzheimer's disease spectrum. Neurobiology of Aging, 97, 1-9. https://doi.org/10.1016/j.neurobiolaging.2020.06.007
53. Chango, A., Boisson, F., Barbé, F., Quilliot, D., Droesch, S., Pfister, M., Fillon-Emery, N., Lambert, D., Frémont, S., Rosenblatt, D. S., & Nicolas, J. P. (2000). The effect of 677C→T and 1298A→C mutations on plasma homocysteine and 5,10-methylenetetrahydrofolate reductase activity in healthy subjects. British Journal of Nutrition, 83(6), 593-596. https://doi.org/10.1017/s0007114500000751
54. Chen, J., Lipska, B. K., Halim, N., Ma, Q. D., Matsumoto, M., Melhem, S., Kolachana, B. S., Hyde, T. M., Herman, M. M., Apud, J., Egan, M. F., Kleinman, J. E., & Weinberger, D. R. (2004). Functional analysis of genetic variation in catechol-O-methyltransferase (COMT): Effects on mRNA, protein, and enzyme activity in postmortem human brain. American Journal of Human Genetics, 75(5), 807-821. https://doi.org/10.1086/425589

55. Chen, Y.-C., Hsiao, C.-J., Jung, C.-C., Hu, H.-H., Chen, J.-H., Lee, W.-C., Chiou, J.-M., Chen, T.-F., Sun, Y., Wen, L.-L., Yip, P.-K., Chu, Y.-M., Chen, C.-J., & Yang, H.-I. (2016). Performance metrics for selecting single nucleotide polymorphisms in late-onset Alzheimer's disease. Scientific Reports, 6(1), Article 36155. https://doi.org/10.1038/srep36155
56. Childs, E., Hohoff, C., Deckert, J., Xu, K., Badner, J., & de Wit, H. (2008). Association between ADORA2A and DRD2 polymorphisms and caffeine-induced anxiety. Neuropsychopharmacology, 33(12), 2791-2800. https://doi.org/10.1038/npp.2008.17
57. Chouraki, V., & Seshadri, S. (2014). Genetics of Alzheimer's disease. In T. Friedmann, J. C. Dunlap, & S. F. Goodwin (Eds.), Advances in genetics (Vol. 87, pp. 245-294). Academic Press. https://doi.org/10.1016/b978-0-12-800149-3.00005-6
58. Christensen, K. E., Rohlicek, C. V., Andelfinger, G. U., Michaud, J., Bigras, J.-L., Richter, A., MacKenzie, R. E., & Rozen, R. (2009). The MTHFD1 p.Arg653Gln variant alters enzyme function and increases risk for congenital heart defects. Human Mutation, 30(2), 212-220. https://doi.org/10.1002/humu.20830
59. Ciccacci, C., Latini, A., Perricone, C., Conigliaro, P., Colafrancesco, S., Ceccarelli, F., Priori, R., Conti, F., Perricone, R., Novelli, G., & Borgiani, P. (2019). TNFAIP3 gene polymorphisms in three common autoimmune diseases: Systemic lupus erythematosus, rheumatoid arthritis, and primary Sjögren syndrome-association with disease susceptibility and clinical phenotypes in Italian patients. Journal of Immunology Research, 2019, Article 6728694. https://doi.org/10.1155/2019/6728694
60. Clarke, R., Peden, J. F., Hopewell, J. C., Kyriakou, T., Goel, A., Heath, S. C., Parish, S., Barlera, S., Franzosi, M. G., Rust, S., Bennett, D., Silveira, A., Malarstig, A., Green, F. R., Lathrop, M., Gigante, B., Leander, K., de Faire, U., Seedorf, U., … Farrall, M. (2009). Genetic variants associated with Lp(a) lipoprotein level and coronary disease. New England Journal of Medicine, 361(26), 2518-2528. https://doi.org/10.1056/nejmoa0902604
61. Claussnitzer, M., Dankel, S. N., Kim, K.-H., Quon, G., Meuleman, W., Haugen, C., Glunk, V., Sousa, I. S., Beaudry, J. L., Puviindran, V., Abdennur, N. A., Liu, J., Svensson, P.-A., Hsu, Y.-H., Drucker, D. J., Mellgren, G., Hui, C.-C., Hauner, H., & Kellis, M. (2015). FTO obesity variant circuitry and adipocyte browning in humans. New England Journal of Medicine, 373(10), 895-907. https://doi.org/10.1056/nejmoa1502214
62. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium. (o. D.). CPIC. https://www.clinpgx.org/cpic
63. Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium. (o. D.). Guideline for CYP2C9, VKORC1, CYP4F2 and warfarin. https://cpicpgx.org/guidelines/guideline-for-warfarin-and-cyp2c9-and-vkorc1
64. Codd, V., Denniff, M., Swinfield, C., Warner, S. C., Papakonstantinou, M., Sheth, S., Nanus, D. E., Budgeon, C. A., Musicha, C., Bountziouka, V., Wang, Q., Bramley, R., Allara, E., Kaptoge, S., Stoma, S., Jiang, T., Butterworth, A. S., Wood, A. M., Di Angelantonio, E., … Samani, N. J. (2022). Measurement and initial characterization of leukocyte telomere length in 474,074 participants in UK Biobank. Nature Aging, 2(2), 170-179. https://doi.org/10.1038/s43587-021-00166-9
65. Cohen, J. C., Boerwinkle, E., Mosley, T. H., Jr., & Hobbs, H. H. (2006). Sequence variations in PCSK9, low LDL, and protection against coronary heart disease. New England Journal of Medicine, 354(12), 1264-1272. https://doi.org/10.1056/nejmoa054013

66. Coltell, O., Asensio, E. M., Sorlí, J. V., Barragán, R., Fernández-Carrión, R., Portolés, O., Ortega-Azorín, C., Martínez-LaCruz, R., González, J. I., Zanón-Moreno, V., Gimenez-Alba, I., Fitó, M., Ros, E., Ordovas, J. M., & Corella, D. (2019). Genome-wide association study (GWAS) on bilirubin concentrations in subjects with metabolic syndrome: Sex-specific GWAS analysis and gene-diet interactions in a Mediterranean population. Nutrients, 11(1), Article 90. https://doi.org/10.3390/nu11010090
67. Comabella, M., Caminero, A. B., Malhotra, S., Agulló, L., Fernández, O., Reverter, F., Vandenbroeck, K., Rodríguez-Antigüedad, A., Matesanz, F., Izquierdo, G., Urcelay, E., López-Larios, A., Sánchez, A., Otero, S., Tintoré, M., & Montalban, X. (2013). TNFRSF1A polymorphisms rs1800693 and rs4149584 in patients with multiple sclerosis. Neurology, 80(22), 2010-2016. https://doi.org/10.1212/wnl.0b013e318294b2d6
68. Conway, O. J., Carrasquillo, M. M., Wang, X., Bredenberg, J. M., Reddy, J. S., Strickland, S. L., Younkin, C. S., Burgess, J. D., Allen, M., Lincoln, S. J., Nguyen, T., Malphrus, K. G., Soto, A. I., Walton, R. L., Boeve, B. F., Petersen, R. C., Lucas, J. A., Ferman, T. J., Cheshire, W. P., … Ertekin-Taner, N. (2018). ABI3 and PLCG2 missense variants as risk factors for neurodegenerative diseases in Caucasians and African Americans. Molecular Neurodegeneration, 13(1), Article 53. https://doi.org/10.1186/s13024-018-0289-x
69. Cooke, G., Kamal, I., Strengert, M., Hams, E., Mawhinney, L., Tynan, A., O'Reilly, C., O'Dwyer, D. N., Kunkel, S. L., Knaus, U. G., Shields, D. C., Moller, D. R., Bowie, A. G., Fallon, P. G., Hogaboam, C. M., Armstrong, M. E., & Donnelly, S. C. (2018). Toll-like receptor 3 L412F polymorphism promotes a persistent clinical phenotype in pulmonary sarcoidosis. QJM: An International Journal of Medicine, 111(4), 217-224. https://doi.org/10.1093/qjmed/hcx243
70. Cooper-DeHoff, R. M., Niemi, M., Ramsey, L. B., Luzum, J. A., Tarkiainen, E. K., Straka, R. J., Gong, L., Tuteja, S., Wilke, R. A., Wadelius, M., Larson, E. A., Roden, D. M., Klein, T. E., Yee, S. W., Krauss, R. M., Turner, R. M., Palaniappan, L., Gaedigk, A., Giacomini, K. M., … Voora, D. (2022). The Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guideline for SLCO1B1, ABCG2, and CYP2C9 genotypes and statin-associated musculoskeletal symptoms. Clinical Pharmacology & Therapeutics, 111(5), 1007-1021. https://doi.org/10.1002/cpt.2557
71. Corder, E. H., Saunders, A. M., Strittmatter, W. J., Schmechel, D. E., Gaskell, P. C., Small, G. W., Roses, A. D., Haines, J. L., & Pericak-Vance, M. A. (1993). Gene dose of apolipoprotein E type 4 allele and the risk of Alzheimer's disease in late onset families. Science, 261(5123), 921-923. https://doi.org/10.1126/science.8346443
72. Cornelis, M. C., El-Sohemy, A., Kabagambe, E. K., & Campos, H. (2006). Coffee, CYP1A2 genotype, and risk of myocardial infarction. JAMA, 295(10), 1135-1141. https://doi.org/10.1001/jama.295.10.1135
73. Corsetti, J. P., Gansevoort, R. T., Navis, G., Sparks, C. E., & Dullaart, R. P. (2011). LPL polymorphism (D9N) predicts cardiovascular disease risk directly and through interaction with CETP polymorphism (TaqIB) in women with high HDL cholesterol and CRP. Atherosclerosis, 214(2), 373-376. https://doi.org/10.1016/j.atherosclerosis.2010.11.029
74. Cribb, L., Murphy, J., Froud, A., Oliver, G., Bousman, C. A., Ng, C. H., & Sarris, J. (2018). Erythrocyte polyunsaturated fatty acid composition is associated with depression and FADS genotype in Caucasians. Nutritional Neuroscience, 21(8), 589-601. https://doi.org/10.1080/1028415x.2017.1327685

75. Crosslin, D. R., McDavid, A., Weston, N., Nelson, S. C., Zheng, X., Hart, E., de Andrade, M., Kullo, I. J., McCarty, C. A., Doheny, K. F., Pugh, E., Kho, A., Hayes, M. G., Pretel, S., Saip, A., Ritchie, M. D., Crawford, D. C., Crane, P. K., Newton, K., … Electronic Medical Records and Genomics (eMERGE) Network. (2012). Genetic variants associated with the white blood cell count in 13,923 subjects in the eMERGE Network. Human Genetics, 131(4), 639-652. https://doi.org/10.1007/s00439-011-1103-9
76. Cruz-Tapias, P., Pérez-Fernández, O. M., Rojas-Villarraga, A., Rodríguez-Rodríguez, A., Arango, M.-T., & Anaya, J.-M. (2012). Shared HLA class II in six autoimmune diseases in Latin America: A meta-analysis. Autoimmune Diseases, 2012, Article 569728. https://doi.org/10.1155/2012/569728
77. Cui, L., Jia, J., Ma, C.-F., Li, S.-Y., Wang, Y.-P., Guo, X.-M., Li, Q., Yu, H.-B., Liu, W.-H., & Gao, L.-B. (2012). IL-13 polymorphisms contribute to the risk of asthma: A meta-analysis. Clinical Biochemistry, 45(4-5), 285-288. https://doi.org/10.1016/j.clinbiochem.2011.12.012
78. da Costa, K.-A., Kozyreva, O. G., Song, J., Galanko, J. A., Fischer, L. M., & Zeisel, S. H. (2006). Common genetic polymorphisms affect the human requirement for the nutrient choline. The FASEB Journal, 20(9), 1336-1344. https://doi.org/10.1096/fj.06-5734com
79. Dadachanji, R., Khavale, S., Patil, A., & Mukherjee, S. (2024). Investigating the association of previously identified genome-wide significant loci (rs10739076 and rs1784692) with PCOS susceptibility and its related traits in Indian women. European Journal of Obstetrics & Gynecology and Reproductive Biology, 294, 156-162. https://doi.org/10.1016/j.ejogrb.2024.01.023
80. Dai, W., Liu, H., Xu, X., Ge, J., Luo, S., Zhu, D., Amos, C. I., Fang, S., Lee, J. E., Li, X., Nan, H., Li, C., & Wei, Q. (2019). Genetic variants in ELOVL2 and HSD17B12 predict melanoma-specific survival. International Journal of Cancer, 145(10), 2619-2628. https://doi.org/10.1002/ijc.32194
81. Dai, X., Wu, C., He, Y., Gui, L., Zhou, L., Guo, H., Yuan, J., Yang, B., Li, J., Deng, Q., Huang, S., Guan, L., Hu, D., Zhu, J., Min, X., Lang, M., Li, D., Yang, H., Hu, F. B., … He, M. (2013). A genome-wide association study for serum bilirubin levels and gene-environment interaction in a Chinese population. Genetic Epidemiology, 37(3), 293-300. https://doi.org/10.1002/gepi.21711
82. Dalgaard, L. T. (2011). Genetic variance in uncoupling protein 2 in relation to obesity, type 2 diabetes, and related metabolic traits: Focus on the functional -866G>A promoter variant (rs659366). Journal of Obesity, 2011, Article 340241. https://doi.org/10.1155/2011/340241
83. Day, F., Karaderi, T., Jones, M. R., Meun, C., He, C., Drong, A., Kraft, P., Lin, N., Huang, H., Broer, L., Magi, R., Saxena, R., Laisk, T., Urbanek, M., Hayes, M. G., Thorleifsson, G., Fernandez-Tajes, J., Mahajan, A., Mullin, B. H., … Welt, C. K. (2018). Large-scale genome-wide meta-analysis of polycystic ovary syndrome suggests shared genetic architecture for different diagnosis criteria. PLOS Genetics, 14(12), Article e1007813. https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1007813
84. Deeb, S. S., Fajas, L., Nemoto, M., Pihlajamäki, J., Mykkänen, L., Kuusisto, J., Laakso, M., Fujimoto, W., & Auwerx, J. (1998). A Pro12Ala substitution in PPARgamma2 associated with decreased receptor activity, lower body mass index and improved insulin sensitivity. Nature Genetics, 20(3), 284-287. https://doi.org/10.1038/3099

85. Dehghan, A., Dupuis, J., Barbalic, M., Bis, J. C., Eiriksdottir, G., Lu, C., Pellikka, N., Wallaschofski, H., Kettunen, J., Henneman, P., Baumert, J., Strachan, D. P., Fuchsberger, C., Vitart, V., Wilson, J. F., Paré, G., Naitza, S., Rudock, M. E., Surakka, I., ... Chasman, D. I. (2011). Meta-analysis of genome-wide association studies in >80 000 subjects identifies multiple loci for C-reactive protein levels. Circulation, 123(7), 731-738. https://doi.org/10.1161/circulationaha.110.948570
86. DIAGRAM Consortium, Jafar-Mohammadi, B., Groves, C. J., Gjesing, A. P., Herrera, B. M., Winckler, W., Stringham, H. M., Morris, A. P., Lauritzen, T., Doney, A. S. F., Morris, A. D., Weedon, M. N., Swift, A. J., Kuusisto, J., Laakso, M., Altshuler, D., Hattersley, A. T., Collins, F. S., Boehnke, M., ... McCarthy, M. I. (2011). A role for coding functional variants in HNF4A in type 2 diabetes susceptibility. Diabetologia, 54(1), 111-119. https://doi.org/10.1007/s00125-010-1916-4
87. Diatchenko, L., Slade, G. D., Nackley, A. G., Bhalang, K., Sigurdsson, A., Belfer, I., Goldman, D., Xu, K., Shabalina, S. A., Shagin, D., Max, M. B., Makarov, S. S., & Maixner, W. (2005). Genetic basis for individual variations in pain perception and the development of a chronic pain condition. Human Molecular Genetics, 14(1), 135-143. https://doi.org/10.1093/hmg/ddi013
88. Dilthey, A. T., Mentzer, A. J., Carapito, R., Cutland, C., Cereb, N., Madhi, S. A., Rhie, A., Koren, S., Bahram, S., McVean, G., & Phillippy, A. M. (2019). HLA*LA-HLA typing from linearly projected graph alignments. Bioinformatics, 35(21), 4394-4396. https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btz235
89. Di Maio, S., Grüneis, R., Streiter, G., Lamina, C., Maglione, M., Schoenherr, S., Öfner, D., Thorand, B., Peters, A., Eckardt, K.-U., Köttgen, A., Kronenberg, F., & Coassin, S. (2020). Investigation of a nonsense mutation located in the complex KIV-2 copy number variation region of apolipoprotein(a) in 10,910 individuals. Genome Medicine, 12(1), Article 74. https://doi.org/10.1186/s13073-020-00771-0
90. Diogo, D., Bastarache, L., Liao, K. P., Graham, R. R., Fulton, R. S., Greenberg, J. D., Eyre, S., Bowes, J., Cui, J., Lee, A., Pappas, D. A., Kremer, J. M., Barton, A., Coenen, M. J. H., Franke, B., Kiemeney, L. A., Mariette, X., Richard-Miceli, C., Canhão, H., ... Plenge, R. M. (2015). TYK2 protein-coding variants protect against rheumatoid arthritis and autoimmunity, with no evidence of major pleiotropic effects on non-autoimmune complex traits. PLOS ONE, 10(4), Article e0122271. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0122271
91. Dixon, P. H., Levine, A. P., Cebola, I., Chan, M. M. Y., Amin, A. S., Aich, A., Mozere, M., Maude, H., Mitchell, A. L., Zhang, J., NIHR BioResource, Genomics England Research Consortium Collaborators, Chambers, J., Syngelaki, A., Donnelly, J., Cooley, S., Geary, M., Nicolaides, K., Thorsell, M., ... Williamson, C. (2022). GWAS meta-analysis of intrahepatic cholestasis of pregnancy implicates multiple hepatic genes and regulatory elements. Nature Communications, 13(1), Article 4840. https://doi.org/10.1038/s41467-022-29931-z
92. Dolzhenko, E., Deshpande, V., Schlesinger, F., Krusche, P., Petrovski, R., Chen, S., Emig-Agius, D., Gross, A., Narzisi, G., Bowman, B., Scheffler, K., van Vugt, J. J. F. A., French, C., Sanchis-Juan, A., Ibáñez, K., Tucci, A., Lajoie, B. R., Veldink, J. H., Raymond, F. L., ... Eberle, M. A. (2019). ExpansionHunter: A sequence-graph-based tool to analyze variation in short tandem repeat regions. Bioinformatics, 35(22), 4754-4756. https://doi.org/10.1093/bioinformatics/btz431

93. Domingues-Montanari, S., Hernandez-Guillamon, M., Fernandez-Cadenas, I., Mendioroz, M., Boada, M., Munuera, J., Rovira, A., Maisterra, O., Parés, M., Gutierrez, M., Alvarez-Sabin, J., Chacón, P., Delgado, P., Montaner, J., & Stroke Project Cerebrovascular Diseases Study Group, Spanish Society of Neurology. (2011). ACE variants and risk of intracerebral hemorrhage recurrence in amyloid angiopathy. Neurobiology of Aging, 32(3), 551.e13-551.e22. https://doi.org/10.1016/j.neurobiolaging.2010.01.019
94. Donadio, J., Rogero, M., Cockell, S., Hesketh, J., & Cozzolino, S. (2017). Influence of genetic variations in selenoprotein genes on the pattern of gene expression after supplementation with Brazil nuts. Nutrients, 9(7), Article 739. https://doi.org/10.3390/nu9070739
95. Du, B., Tian, H., Tian, D., Zhang, C., Wang, W., Wang, L., Ge, M., Hou, Q., & Zhang, W. (2018). Genetic polymorphisms of key enzymes in folate metabolism affect the efficacy of folate therapy in patients with hyperhomocysteinaemia. British Journal of Nutrition, 119(8), 887-895. https://doi.org/10.1017/s0007114518000508
96. Duan, F., Cui, S., Song, C., Dai, L., Zhao, X., & Zhang, X. (2015). Systematic evaluation of cancer risk associated with DNMT3B polymorphisms. Journal of Cancer Research and Clinical Oncology, 141(7), 1205-1220. https://doi.org/10.1007/s00432-014-1894-x
97. Duell, E. J., Lujan-Barroso, L., Llivina, C., Muñoz, X., Jenab, M., Boutron-Ruault, M.-C., Clavel-Chapelon, F., Racine, A., Boeing, H., Buijsse, B., Canzian, F., Johnson, T., Dalgård, C., Overvad, K., Tjønneland, A., Olsen, A., Sánchez, S. C., Sánchez-Cantalejo, E., Huerta, J.-M., … González, C. A. (2013). Vitamin C transporter gene (SLC23A1 and SLC23A2) polymorphisms, plasma vitamin C levels, and gastric cancer risk in the EPIC cohort. Genes & Nutrition, 8(6), 549-560. https://doi.org/10.1007/s12263-013-0346-6
98. Duerr, R. H., Taylor, K. D., Brant, S. R., Rioux, J. D., Silverberg, M. S., Daly, M. J., Steinhart, A. H., Abraham, C., Regueiro, M., Griffiths, A., Dassopoulos, T., Bitton, A., Yang, H., Targan, S., Datta, L. W., Kistner, E. O., Schumm, L. P., Lee, A. T., Gregersen, P. K., … Cho, J. H. (2006). A genome-wide association study identifies IL23R as an inflammatory bowel disease gene. Science, 314(5804), 1461-1463. https://doi.org/10.1126/science.1135245
99. Dupuis, J., Langenberg, C., Prokopenko, I., Saxena, R., Soranzo, N., Jackson, A. U., Wheeler, E., Glazer, N. L., Bouatia-Naji, N., Gloyn, A. L., Lindgren, C. M., Mägi, R., Morris, A. P., Randall, J., Johnson, T., Elliott, P., Rybin, D., Thorleifsson, G., Steinthorsdottir, V., … Barroso, I. (2010). New genetic loci implicated in fasting glucose homeostasis and their impact on type 2 diabetes risk. Nature Genetics, 42(2), 105-116. https://doi.org/10.1038/ng.520
100. Egan, M. F., Kojima, M., Callicott, J. H., Goldberg, T. E., Kolachana, B. S., Bertolino, A., Zaitsev, E., Gold, B., Goldman, D., Dean, M., Lu, B., & Weinberger, D. R. (2003). The BDNF val66met polymorphism affects activity-dependent secretion of BDNF and human memory and hippocampal function. Cell, 112(2), 257-269. https://doi.org/10.1016/s0092-8674(03)00035-7
101. Egli, R. J., Southam, L., Wilkins, J. M., Lorenzen, I., Pombo-Suarez, M., Gonzalez, A., Carr, A., Chapman, K., & Loughlin, J. (2009). Functional analysis of the osteoarthritis susceptibility-associated GDF5 regulatory polymorphism. Arthritis And Rheumatism, 60(7), 2055-2064. https://doi.org/10.1002/art.24616
102. Enattah, N. S., Sahi, T., Savilahti, E., Terwilliger, J. D., Peltonen, L., & Järvelä, I. (2002). Identification of a variant associated with adult-type hypolactasia. Nature Genetics, 30(2), 233-237. https://doi.org/10.1038/ng826

103. Eny, K. M., Lutgers, H. L., Maynard, J., Klein, B. E. K., Lee, K. E., Atzmon, G., Monnier, V. M., van Vliet-Ostaptchouk, J. V., Graaff, R., van der Harst, P., Snieder, H., van der Klauw, M. M., Sell, D. R., Hosseini, S. M., Cleary, P. A., Braffett, B. H., Orchard, T. J., Lyons, T. J., Howard, K., … Paterson, A. D. (2014). GWAS identifies an NAT2 acetylator status tag single nucleotide polymorphism to be a major locus for skin fluorescence. Diabetologia, 57(8), 1623-1634. https://doi.org/10.1007/s00125-014-3286-9

104. Eny, K. M., Wolever, T. M. S., Fontaine-Bisson, B., & El-Sohemy, A. (2008). Genetic variant in the glucose transporter type 2 is associated with higher intakes of sugars in two distinct populations. Physiological Genomics, 33(3), 355-360. https://doi.org/10.1152/physiolgenomics.00148.2007

105. Erblang, M., Drogou, C., Gomez-Merino, D., Metlaine, A., Boland, A., Deleuze, J. F., Thomas, C., Sauvet, F., & Chennaoui, M. (2019). The impact of genetic variations in ADORA2A in the association between caffeine consumption and sleep. Genes, 10(12), Article 1021. https://doi.org/10.3390/genes10121021

106. Espino-Paisan, L., de la Calle, H., Fernández-Arquero, M., Figueredo, M. Á., de la Concha, E. G., Urcelay, E., & Santiago, J. L. (2011). A polymorphism in PTPN2 gene is associated with an earlier onset of type 1 diabetes. Immunogenetics, 63(4), 255-258. https://doi.org/10.1007/s00251-010-0500-x

107. Fairoozy, R. H., White, J., Palmen, J., Kalea, A. Z., & Humphries, S. E. (2016). Identification of the functional variant(s) that explain the low-density lipoprotein receptor (LDLR) GWAS SNP rs6511720 association with lower LDL-C and risk of CHD. PLOS ONE, 11(12), Article e0167676. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0167676

108. Farrer, L. A., Cupples, L. A., Haines, J. L., Hyman, B., Kukull, W. A., Mayeux, R., Myers, R. H., Pericak-Vance, M. A., Risch, N., & van Duijn, C. M. (1997). Effects of age, sex, and ethnicity on the association between apolipoprotein E genotype and Alzheimer disease: A meta-analysis. JAMA, 278(16), 1349-1356. https://doi.org/10.1001/jama.1997.03550160069041

109. Feder, J. N., Gnirke, A., Thomas, W., Tsuchihashi, Z., Ruddy, D. A., Basava, A., Dormishian, F., Domingo, R., Jr., Ellis, M. C., Fullan, A., Hinton, L. M., Jones, N. L., Kimmel, B. E., Kronmal, G. S., Lauer, P., Lee, V. K., Loeb, D. B., Mapa, F. A., McClelland, E., … Wolff, R. K. (1996). A novel MHC class I-like gene is mutated in patients with hereditary haemochromatosis. Nature Genetics, 13(4), 399-408. https://doi.org/10.1038/ng0896-399

110. Ferrucci, L., Perry, J. R., Matteini, A., Perola, M., Tanaka, T., Silander, K., Rice, N., Melzer, D., Murray, A., Cluett, C., Fried, L. P., Albanes, D., Corsi, A.-M., Cherubini, A., Guralnik, J., Bandinelli, S., Singleton, A., Virtamo, J., Walston, J., … Frayling, T. M. (2009). Common variation in the β-carotene 15,15′-monooxygenase 1 gene affects circulating levels of carotenoids: A genome-wide association study. The American Journal of Human Genetics, 84(2), 123-133. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2008.12.019

111. Fischer, A., Schmelzer, C., Rimbach, G., Niklowitz, P., Menke, T., & Döring, F. (2011). Association between genetic variants in the Coenzyme Q10 metabolism and Coenzyme Q10 status in humans. BMC Research Notes, 4(1), Article 245. https://doi.org/10.1186/1756-0500-4-245

112. Fishman, D., Faulds, G., Jeffery, R., Mohamed-Ali, V., Yudkin, J. S., Humphries, S., & Woo, P. (1998). The effect of novel polymorphisms in the interleukin-6 (IL-6) gene on IL-6 transcription and plasma IL-6 levels, and an association with systemic-onset juvenile chronic arthritis. The Journal Of Clinical Investigation, 102(7), 1369-1376. https://doi.org/10.1172/jci2629

113. Foley, A. R., Menezes, M. P., Pandraud, A., Gonzalez, M. A., Al-Odaib, A., Abrams, A. J., Sugano, K., Yonezawa, A., Manzur, A. Y., Burns, J., Hughes, I., McCullagh, B. G., Jungbluth, H., Lim, M. J., Lin, J.-P., Megarbane, A., Urtizberea, J. A., Shah, A. H., Antony, J., … Houlden, H. (2014). Treatable childhood neuronopathy caused by mutations in riboflavin transporter RFVT2. Brain, 137(Pt 1), 44-56. https://doi.org/10.1093/brain/awt315

114. Frosst, P., Blom, H. J., Milos, R., Goyette, P., Sheppard, C. A., Matthews, R. G., Boers, G. J., den Heijer, M., Kluijtmans, L. A., & van den Heuvel, L. P. (1995). A candidate genetic risk factor for vascular disease: A common mutation in methylenetetrahydrofolate reductase. Nature Genetics, 10(1), 111-113. https://doi.org/10.1038/ng0595-111

115. Furusawa, T., Naka, I., Yamauchi, T., Natsuhara, K., Kimura, R., Nakazawa, M., Ishida, T., Inaoka, T., Matsumura, Y., Ataka, Y., Nishida, N., Tsuchiya, N., Ohtsuka, R., & Ohashi, J. (2010). The Q223R polymorphism in LEPR is associated with obesity in Pacific Islanders. Human Genetics, 127(3), 287-294. https://doi.org/10.1007/s00439-009-0768-9

116. Gaceja, K. V., Ancheta, Z. F. R., Buna, A. C. A., Clarencio, S. M. S., Garrido, M. A. R., & Ramos, J. D. A. (2023). Association of interleukin-13 gene single nucleotide polymorphism rs1800925 with allergic asthma in Asian population: A meta-analysis. Asia Pacific Allergy, 13(4), 148-157. https://doi.org/10.5415/apallergy.0000000000000119

117. Galicia, J. C., Tai, H., Komatsu, Y., Shimada, Y., Akazawa, K., & Yoshie, H. (2004). Polymorphisms in the IL-6 receptor (IL-6R) gene: Strong evidence that serum levels of soluble IL-6R are genetically influenced. Genes & Immunity, 5(6), 513-516. https://doi.org/10.1038/sj.gene.6364120

118. Ganz, A. B., Cohen, V. V., Swersky, C. C., Stover, J., Vitiello, G. A., Lovesky, J., Chuang, J. C., Shields, K., Fomin, V. G., Lopez, Y. S., Mohan, S., Ganti, A., Carrier, B., Malysheva, O. V., & Caudill, M. A. (2017). Genetic variation in choline-metabolizing enzymes alters choline metabolism in young women consuming choline intakes meeting current recommendations. International Journal of Molecular Sciences, 18(2), Article 252. https://doi.org/10.3390/ijms18020252

119. Ganz, A. B., Shields, K., Fomin, V. G., Lopez, Y. S., Mohan, S., Lovesky, J., Chuang, J. C., Ganti, A., Carrier, B., Yan, J., Taeswuan, S., Cohen, V. V., Swersky, C. C., Stover, J. A., Vitiello, G. A., Malysheva, O. V., Mudrak, E., & Caudill, M. A. (2016). Genetic impairments in folate enzymes increase dependence on dietary choline for phosphatidylcholine production at the expense of betaine synthesis. The FASEB Journal, 30(10), 3321-3333. https://doi.org/10.1096/fj.201500138rr

120. Gao, J., Pan, Z., Jiao, Z., Li, F., Zhao, G., Wei, Q., Pan, F., & Evangelou, E. (2012). TPH2 gene polymorphisms and major depression: A meta-analysis. PLoS ONE, 7(5), Article e36721. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0036721

121. García-Closas, M., Hein, D. W., Silverman, D., Malats, N., Yeager, M., Jacobs, K., Doll, M. A., Figueroa, J. D., Baris, D., Schwenn, M., Kogevinas, M., Johnson, A., Chatterjee, N., Moore, L. E., Moeller, T., Real, F. X., Chanock, S., & Rothman, N. (2011). A single nucleotide polymorphism tags variation in the arylamine N-acetyltransferase 2 phenotype in populations of European background. Pharmacogenetics and Genomics, 21(4), 231-236. https://doi.org/10.1097/fpc.0b013e32833e1b54

122. Garner, C. J., Conn, C. A., Cohen, D., Luo, L., Castillo, J. J., Shah, V. O., & Garver, W. S. (2015). NAFLD susceptibility genes and their association with type 2 diabetes and obesity in a New Mexico population. Journal of Diabetes and Obesity, 2(2), 1-12. https://doi.org/10.15436/2376-0494.15.024

123. Gayathri, S., Gowda, V. K., Udhayabanu, T., O'Callaghan, B., Efthymiou, S., Varalakshmi, P., Benakappa, N., Houlden, H., & Ashokkumar, B. (2021). Brown-Vialetto-Van Laere and Fazio-Londe syndromes: SLC52A3 mutations with puzzling phenotypes and inheritance. European Journal of Neurology, 28(3), 945-954. https://doi.org/10.1111/ene.14682
124. Genetics Delivery Team, Boutin, T., Bretherick, A. D., Dibble, J. J., Ewaoluwagbemiga, E., Northwood, E., Samms, G. L., Vitart, V., Project and Cohort Delivery Team, Almelid, Ø., Baker, T., Clyde, M., Connolly, A., Garcia, D., Kerr, S. M., Tripp, C., Wolfe, J. C., Patient and Public Involvement, Goold, J., … Ponting, C. P. (2025). Initial findings from the DecodeME genome-wide association study of myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome [Preprint]. medRxiv. https://doi.org/10.1101/2025.08.06.25333109
125. Genovese, G., Friedman, D. J., Ross, M. D., Lecordier, L., Uzureau, P., Freedman, B. I., Bowden, D. W., Langefeld, C. D., Oleksyk, T. K., Uscinski Knob, A. L., Bernhardy, A. J., Hicks, P. J., Nelson, G. W., Vanhollebeke, B., Winkler, C. A., Kopp, J. B., Pays, E., & Pollak, M. R. (2010). Association of trypanolytic ApoL1 variants with kidney disease in African Americans. Science, 329(5993), 841-845. https://doi.org/10.1126/science.1193032
126. Giacominelli-Stuffler, R., Angelucci, C. B., Liberatoscioli, L., Cortese, C., Dainese, E., & Maccarrone, M. (2009). Relationships between paraoxon and 2-coumaranone hydrolytic activities in sera genotyped for PON1 Q192R polymorphism. Clinical Biochemistry, 42(15), 1512-1516. https://doi.org/10.1016/j.clinbiochem.2009.07.006
127. Goetz, M. P., Sangkuhl, K., Guchelaar, H.-J., Schwab, M., Province, M., Whirl-Carrillo, M., Symmans, W. F., McLeod, H. L., Ratain, M. J., Zembutsu, H., Gaedigk, A., van Schaik, R. H., Ingle, J. N., Caudle, K. E., & Klein, T. E. (2018). Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guideline for CYP2D6 and tamoxifen therapy. Clinical Pharmacology & Therapeutics, 103(5), 770-777. https://doi.org/10.1002/cpt.1007
128. Goldman, J. S., Hahn, S. E., Catania, J. W., LaRusse-Eckert, S., Butson, M. B., Rumbaugh, M., Strecker, M. N., Roberts, J. S., Burke, W., Mayeux, R., Bird, T., & American College of Medical Genetics and the National Society of Genetic Counselors. (2011). Genetic counseling and testing for Alzheimer disease: Joint practice guidelines of the American College of Medical Genetics and the National Society of Genetic Counselors. Genetics in Medicine, 13(6), 597-605. https://doi.org/10.1097/gim.0b013e31821d69b8
129. Gong, B., Yu, J., Li, H., Li, W., & Tong, X. (2012). The effect of KCNJ11 polymorphism on the risk of type 2 diabetes: A global meta-analysis based on 49 case-control studies. DNA and Cell Biology, 31(5), 801-810. https://doi.org/10.1089/dna.2011.1445
130. Gong, P., Fan, H., Liu, J., Yang, X., Zhang, K., & Zhou, X. (2017). Revisiting the impact of OXTR rs53576 on empathy: A population-based study and a meta-analysis. Psychoneuroendocrinology, 80, 131-136. https://doi.org/10.1016/j.psyneuen.2017.03.005
131. Gordeuk, V. R., Caleffi, A., Corradini, E., Ferrara, F., Jones, R. A., Castro, O., Onyekwere, O., Kittles, R., Pignatti, E., Montosi, G., Garuti, C., Gangaidzo, I. T., Gomo, Z. A. R., Moyo, V. M., Rouault, T. A., MacPhail, P., & Pietrangelo, A. (2003). Iron overload in Africans and African-Americans and a common mutation in the SCL40A1 (ferroportin 1) gene. Blood Cells, Molecules, and Diseases, 31(3), 299-304. https://doi.org/10.1016/s1079-9796(03)00164-5
132. Gorman, J. A., Hundhausen, C., Kinsman, M., Arkatkar, T., Allenspach, E. J., Clough, C., West, S. E., Thomas, K., Eken, A., Khim, S., Hale, M., Oukka, M., Jackson, S. W., Cerosaletti, K., Buckner, J. H., & Rawlings, D. J. (2019). The TYK2-P1104A autoimmune protective variant limits coordinate signals required to generate specialized T cell subsets. Frontiers in Immunology, 10, Article 44. https://doi.org/10.3389/fimmu.2019.00044

133. Graham, R. R., Kozyrev, S. V., Baechler, E. C., Reddy, M. V. P. L., Plenge, R. M., Bauer, J. W., Ortmann, W. A., Koeuth, T., González Escribano, M. F., The Argentine and Spanish Collaborative Groups, Pons-Estel, B., Petri, M., Daly, M., Gregersen, P. K., Martín, J., Altshuler, D., Behrens, T. W., & Alarcón-Riquelme, M. E. (2006). A common haplotype of interferon regulatory factor 5 (IRF5) regulates splicing and expression and is associated with increased risk of systemic lupus erythematosus. Nature Genetics, 38(5), 550-555. https://doi.org/10.1038/ng1782

134. Graham, R. R., Kyogoku, C., Sigurdsson, S., Vlasova, I. A., Davies, L. R. L., Baechler, E. C., Plenge, R. M., Koeuth, T., Ortmann, W. A., Hom, G., Bauer, J. W., Gillett, C., Burtt, N., Cunninghame Graham, D. S., Onofrio, R., Petri, M., Gunnarsson, I., Svenungsson, E., Rönnblom, L., … Altshuler, D. (2007). Three functional variants of IFN regulatory factor 5 (IRF5) define risk and protective haplotypes for human lupus. Proceedings of the National Academy of Sciences, 104(16), 6758-6763. https://doi.org/10.1073/pnas.0701266104

135. Grant, S. F., Bradfield, J. P., Zhang, H., Wang, K., Kim, C. E., Annaiah, K., Santa, E., Glessner, J. T., Thomas, K., Garris, M., Frackelton, E. C., Otieno, F. G., Shaner, J. L., Smith, R. M., Imielinski, M., Chiavacci, R. M., Li, M., Berkowitz, R. I., & Hakonarson, H. (2009). Investigation of the locus near MC4R with childhood obesity in Americans of European and African ancestry. Obesity, 17(7), 1461-1465. https://doi.org/10.1038/oby.2009.53

136. Grant, S. F. A., Thorleifsson, G., Reynisdottir, I., Benediktsson, R., Manolescu, A., Sainz, J., Helgason, A., Stefansson, H., Emilsson, V., Helgadottir, A., Styrkarsdottir, U., Magnusson, K. P., Walters, G. B., Palsdottir, E., Jonsdottir, T., Gudmundsdottir, T., Gylfason, A., Saemundsdottir, J., Wilensky, R. L., … Stefansson, K. (2006). Variant of transcription factor 7-like 2 (TCF7L2) gene confers risk of type 2 diabetes. Nature Genetics, 38(3), 320-323. https://doi.org/10.1038/ng1732

137. Gregersen, P. K., Silver, J., & Winchester, R. J. (1987). The shared epitope hypothesis. An approach to understanding the molecular genetics of susceptibility to rheumatoid arthritis. Arthritis & Rheumatism, 30(11), 1205-1213. https://doi.org/10.1002/art.1780301102

138. Gregory, A. P., Dendrou, C. A., Attfield, K. E., Haghikia, A., Xifara, D. K., Butter, F., Poschmann, G., Kaur, G., Lambert, L., Leach, O. A., Prömel, S., Punwani, D., Felce, J. H., Davis, S. J., Gold, R., Nielsen, F. C., Siegel, R. M., Mann, M., Bell, J. I., … Fugger, L. (2012). TNF receptor 1 genetic risk mirrors outcome of anti-TNF therapy in multiple sclerosis. Nature, 488(7412), 508-511. https://doi.org/10.1038/nature11307

139. Gregory, S. G., Schmidt, S., Seth, P., Oksenberg, J. R., Hart, J., Prokop, A., Caillier, S. J., Ban, M., Goris, A., Barcellos, L. F., Lincoln, R., McCauley, J. L., Sawcer, S. J., Compston, D. A., Dubois, B., Hauser, S. L., Garcia-Blanco, M. A., Pericak-Vance, M. A., Haines, J. L., & Multiple Sclerosis Genetics Group. (2007). Interleukin 7 receptor alpha chain (IL7R) shows allelic and functional association with multiple sclerosis. Nature Genetics, 39(9), 1083-1091. https://doi.org/10.1038/ng2103

140. Griciuc, A., Serrano-Pozo, A., Parrado, A. R., Lesinski, A. N., Asselin, C. N., Mullin, K., Hooli, B., Choi, S. H., Hyman, B. T., & Tanzi, R. E. (2013). Alzheimer's disease risk gene CD33 inhibits microglial uptake of amyloid beta. Neuron, 78(4), 631-643. https://doi.org/10.1016/j.neuron.2013.04.014

141. Groot, H. E., Villegas Sierra, L. E., Said, M. A., Lipsic, E., Karper, J. C., & van der Harst, P. (2020). Genetically determined ABO blood group and its associations with health and disease. Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology, 40(3), 830-838. https://doi.org/10.1161/atvbaha.119.313658

142. Gu, X., Ji, X., Shi, L. H., Yi, C. H., Zhao, Y. P., Wang, A. H., Lu, L. G., Yu, W. B., & Gao, C. F. (2012). Transforming growth factor beta1 gene variation Leu10Pro affects secretion and function in hepatic cells. Digestive Diseases And Sciences, 57(11), 2901-2909. https://doi.org/10.1007/s10620-012-2238-9

143. Guan, Y., Yan, L. H., Liu, X. Y., Zhu, X. Y., Wang, S. Z., & Chen, L. M. (2016). Correlation of the TCF7L2 (rs7903146) polymorphism with an enhanced risk of type 2 diabetes mellitus: A meta-analysis. Genetics and Molecular Research, 15(3), Article gmr.15037969. https://doi.org/10.4238/gmr.15037969

144. Guéant, J.-L., Romano, A., Cornejo-Garcia, J.-A., Oussalah, A., Chery, C., Blanca-López, N., Guéant-Rodriguez, R.-M., Gaeta, F., Rouyer, P., Josse, T., Canto, G., Carmona, F. D., Bossini-Castillo, L., Martin, J., Laguna, J.-J., Fernandez, J., Feo, F., Ostrov, D. A., Plasencia, P. C., … Blanca, M. (2015). HLA-DRA variants predict penicillin allergy in genome-wide fine-mapping genotyping. Journal of Allergy and Clinical Immunology, 135(1), 253-259.e10. https://doi.org/10.1016/j.jaci.2014.07.047

145. Guerreiro, R., Wojtas, A., Bras, J., Carrasquillo, M., Rogaeva, E., Majounie, E., Cruchaga, C., Sassi, C., Kauwe, J. S., Younkin, S., Hazrati, L., Collinge, J., Pocock, J., Lashley, T., Williams, J., Lambert, J. C., Amouyel, P., Goate, A., Rademakers, R., … Alzheimer Genetic Analysis Group. (2013). TREM2 variants in Alzheimer's disease. The New England Journal of Medicine, 368(2), 117-127. https://doi.org/10.1056/NEJMoa1211851

146. Guo, C. C., Huang, W. H., Zhang, N., Dong, F., Jing, L. P., Liu, Y., Ye, X. G., Xiao, D., Ou, M. L., Zhang, B. H., Wang, M., Liang, W. K., Yang, G., & Jing, C. X. (2015). Association between IL2/IL21 and SH2B3 polymorphisms and risk of celiac disease: A meta-analysis. Genetics and Molecular Research, 14(4), 13221-13235. https://doi.org/10.4238/2015.october.26.19

147. Guo, S.-X., Yao, M.-H., Ding, Y.-S., Zhang, J.-Y., Yan, Y.-Z., Liu, J.-M., Zhang, M., Rui, D.-S., Niu, Q., He, J., Guo, H., & Ma, R.-L. (2016). Associations of cholesteryl ester transfer protein TaqIB polymorphism with the composite ischemic cardiovascular disease risk and HDL-C concentrations: A meta-analysis. International Journal of Environmental Research and Public Health, 13(9), Article 882. https://doi.org/10.3390/ijerph13090882

148. Gutknecht, L., Jacob, C., Strobel, A., Kriegebaum, C., Müller, J., Zeng, Y., Markert, C., Escher, A., Wendland, J., Reif, A., Mössner, R., Gross, C., Brocke, B., & Lesch, K. P. (2007). Tryptophan hydroxylase-2 gene variation influences personality traits and disorders related to emotional dysregulation. The International Journal of Neuropsychopharmacology, 10(3), 309-320. https://doi.org/10.1017/s1461145706007437

149. Haack, T. B., Makowski, C., Yao, Y., Graf, E., Hempel, M., Wieland, T., Tauer, U., Ahting, U., Mayr, J. A., Freisinger, P., Yoshimatsu, H., Inui, K., Strom, T. M., Meitinger, T., Yonezawa, A., & Prokisch, H. (2012). Impaired riboflavin transport due to missense mutations in SLC52A2 causes Brown-Vialetto-Van Laere syndrome. Journal of Inherited Metabolic Disease, 35(6), 943-948. https://doi.org/10.1007/s10545-012-9513-y

150. Haas, B. E., Weissglas-Volkov, D., Aguilar-Salinas, C. A., Nikkola, E., Vergnes, L., Cruz-Bautista, I., Riba, L., Stancakova, A., Kuusisto, J., Soininen, P., Kangas, A. J., Ala-Korpela, M., Tusie-Luna, T., Laakso, M., & Pajukanta, P. (2011). Evidence of how rs7575840 influences apolipoprotein B-containing lipid particles. Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology, 31(5), 1201-1207. https://doi.org/10.1161/atvbaha.111.224139

151. Hadjadj, S., Tarnow, L., Forsblom, C., Kazeem, G., Marre, M., Groop, P. H., Parving, H. H., Cambien, F., Tregouet, D. A., Gut, I. G., Théva, A., Gauguier, D., Farrall, M., Cox, R., Matsuda, F., Lathrop, M., Hager-Vionnet, N., & EURAGEDIC (European Rational Approach for Genetics of Diabetic Complications) Study Group. (2007). Association between angiotensin-converting enzyme gene polymorphisms and diabetic nephropathy: Case-control, haplotype, and family-based study in three European populations. Journal of the American Society of Nephrology, 18(4), 1284-1291. https://doi.org/10.1681/asn.2006101102
152. Hajdarevic, R., Lande, A., Mehlsen, J., Rydland, A., Sosa, D. D., Strand, E. B., Mella, O., Pociot, F., Fluge, Ø., Lie, B. A., & Viken, M. K. (2022). Genetic association study in myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome (ME/CFS) identifies several potential risk loci. Brain, Behavior, and Immunity, 102, 362-369. https://doi.org/10.1016/j.bbi.2022.03.010
153. Hajdarevic, R., Lande, A., Rekeland, I., Rydland, A., Strand, E. B., Sosa, D. D., Creary, L. E., Mella, O., Egeland, T., Saugstad, O. D., Fluge, Ø., Lie, B. A., & Viken, M. K. (2021). Fine mapping of the major histocompatibility complex (MHC) in myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome (ME/CFS) suggests involvement of both HLA class I and class II loci. Brain, Behavior, and Immunity, 98, 101-109. https://doi.org/10.1016/j.bbi.2021.08.219
154. Han, F.-F., Guo, C.-L., & Liu, L.-H. (2013). The effect of CHEK2 variant I157T on cancer susceptibility: Evidence from a meta-analysis. DNA and Cell Biology, 32(6), 329-335. https://doi.org/10.1089/dna.2013.1970
155. Hazra, A., Kraft, P., Lazarus, R., Chen, C., Chanock, S. J., Jacques, P., Selhub, J., & Hunter, D. J. (2009). Genome-wide significant predictors of metabolites in the one-carbon metabolism pathway. Human Molecular Genetics, 18(23), 4677-4687. https://doi.org/10.1093/hmg/ddp428
156. Hebbring, S. J., Chai, Y., Ji, Y., Abo, R. P., Jenkins, G. D., Fridley, B., Zhang, J., Eckloff, B. W., Wieben, E. D., & Weinshilboum, R. M. (2012). Serine hydroxymethyltransferase 1 and 2: Gene sequence variation and functional genomic characterization. Journal of Neurochemistry, 120(6), 881-890. https://doi.org/10.1111/j.1471-4159.2012.07646.x
157. Hegele, R. A., Ban, M. R., Hsueh, N., Kennedy, B. A., Cao, H., Zou, G. Y., Anand, S., Yusuf, S., Huff, M. W., & Wang, J. (2009). A polygenic basis for four classical Fredrickson hyperlipoproteinemia phenotypes that are characterized by hypertriglyceridemia. Human Molecular Genetics, 18(21), 4189-4194. https://doi.org/10.1093/hmg/ddp361
158. Heinrich, A., Lourdusamy, A., Tzschoppe, J., Vollstädt-Klein, S., Bühler, M., Steiner, S., Bach, C., Poustka, L., Banaschewski, T., Barker, G., Büchel, C., Conrod, P., Garavan, H., Gallinat, J., Heinz, A., Ittermann, B., Loth, E., Mann, K., Martinot, J.-L., … IMAGEN consortium. (2013). The risk variant in ODZ4 for bipolar disorder impacts on amygdala activation during reward processing. Bipolar Disorders, 15(4), 440-445. https://doi.org/10.1111/bdi.12068
159. Hess, M. W., de Baaij, J. H., Broekman, M. M., Bisseling, T. M., Haarhuis, B. J., Tan, A. C., te Morsche, R. H., Hoenderop, J. G., Bindels, R. J., & Drenth, J. P. (2017). Common single nucleotide polymorphisms in transient receptor potential melastatin type 6 increase the risk for proton pump inhibitor-induced hypomagnesemia: A case-control study. Pharmacogenetics and Genomics, 27(3), 83-88. https://doi.org/10.1097/fpc.0000000000000259
160. Hinney, A., & Hebebrand, J. (2008). Polygenic obesity in humans. Obesity Facts, 1(1), 35-42. https://doi.org/10.1159/000113935
161. Ho, L.-J., Lu, C.-H., Su, R.-Y., Lin, F.-H., Su, S.-C., Kuo, F.-C., Chu, N.-F., Hung, Y.-J., Liu, J.-S., & Hsieh, C.-H. (2022). Association between glucokinase regulator gene polymorphisms and serum uric acid levels in Taiwanese adolescents. Scientific Reports, 12(1), Article 5519. https://doi.org/10.1038/s41598-022-09393-5

162. Holmström, P., Marmur, J., Eggertsen, G., Gåfvels, M., & Stål, P. (2002). Mild iron overload in patients carrying the HFE S65C gene mutation: A retrospective study in patients with suspected iron overload and healthy controls. Gut, 51(5), 723-730. https://doi.org/10.1136/gut.51.5.723
163. Hom, G., Graham, R. R., Modrek, B., Taylor, K. E., Ortmann, W., Garnier, S., Lee, A. T., Chung, S. A., Ferreira, R. C., Pant, P. V. K., Ballinger, D. G., Kosoy, R., Demirci, F. Y., Kamboh, M. I., Kao, A. H., Tian, C., Gunnarsson, I., Bengtsson, A. A., Rantapää-Dahlqvist, S., ... Behrens, T. W. (2008). Association of systemic lupus erythematosus with C8orf13-BLK and ITGAM-ITGAX. New England Journal of Medicine, 358(9), 900-909. https://doi.org/10.1056/nejmoa0707865
164. Hong, X., Hao, K., Ladd-Acosta, C., Hansen, K. D., Tsai, H.-J., Liu, X., Xu, X., Thornton, T. A., Caruso, D., Keet, C. A., Sun, Y., Wang, G., Luo, W., Kumar, R., Fuleihan, R., Singh, A. M., Kim, J. S., Story, R. E., Gupta, R. S., ... Wang, X. (2015). Genome-wide association study identifies peanut allergy-specific loci and evidence of epigenetic mediation in US children. Nature Communications, 6(1), Article 6304. https://doi.org/10.1038/ncomms7304
165. Howell, M. D., Gao, P., Kim, B. E., Lesley, L. J., Streib, J. E., Taylor, P. A., Zaccaro, D. J., Boguniewicz, M., Beck, L. A., Hanifin, J. M., Schneider, L. C., Hata, T. R., Gallo, R. L., Kaplan, M. H., Barnes, K. C., & Leung, D. Y. (2011). The signal transducer and activator of transcription 6 gene (STAT6) increases the propensity of patients with atopic dermatitis toward disseminated viral skin infections. Journal of Allergy and Clinical Immunology, 128(5), 1006-1014. https://doi.org/10.1016/j.jaci.2011.06.003
166. Huang, K. L., Marcora, E., Pimenova, A. A., Di Narzo, A. F., Kapoor, M., Jin, S. C., Harari, O., Bertelsen, S., Fairfax, B. P., Czajkowski, J., Chouraki, V., Grenier-Boley, B., Bellenguez, C., Deming, Y., McKenzie, A., Raj, T., Renton, A. E., Budde, J., Smith, A., ... Goate, A. M. (2017). A common haplotype lowers PU.1 expression in myeloid cells and delays onset of Alzheimer's disease. Nature Neuroscience, 20(8), 1052-1061. https://doi.org/10.1038/nn.4587
167. Huang, M., Wang, L., Ma, H., Wang, J., & Xiang, M. (2013). Lack of an association between interleukin-6 -174G/C polymorphism and circulating interleukin-6 levels in normal population: A meta-analysis. DNA and Cell Biology, 32(11), 654-664. https://doi.org/10.1089/dna.2013.2148
168. Huang, S., Ge, Y., Li, Y., Cui, N., Tan, L., Guo, S., Wang, S., Hao, L., Lei, G., & Yang, X. (2023). Magnesium status, genetic variants of magnesium-related ion channel transient receptor potential membrane melastatin 6 (TRPM6) and the risk of gestational diabetes mellitus in Chinese pregnant women: A nested case-control study. Molecular Nutrition & Food Research, 67(22), Article e2200835. https://doi.org/10.1002/mnfr.202200835
169. Hurley, T. D., Edenberg, H. J., & Bosron, W. F. (1990). Expression and kinetic characterization of variants of human beta 1 beta 1 alcohol dehydrogenase containing substitutions at amino acid 47. The Journal of Biological Chemistry, 265(27), 16366-16372. https://doi.org/10.1016/s0021-9258(17)46232-6
170. Husby, S., Koletzko, S., Korponay-Szabó, I., Kurppa, K., Mearin, M. L., Ribes-Koninckx, C., Shamir, R., Troncone, R., Auricchio, R., Castillejo, G., Christensen, R., Dolinsek, J., Gillett, P., Hróbjartsson, A., Koltai, T., Maki, M., Nielsen, S. M., Popp, A., Størdal, K., ... Wessels, M. (2020). European Society Paediatric Gastroenterology, Hepatology and Nutrition guidelines for diagnosing coeliac disease 2020. Journal of Pediatric Gastroenterology and Nutrition, 70(1), 141-156. https://doi.org/10.1097/mpg.0000000000002497

171. Ilozumba, M. N., Cheng, T.-Y. D., Neuhouser, M. L., Miller, J. W., Beresford, S. A., Duggan, D. J., Toriola, A. T., Song, X., Zheng, Y., Bailey, L. B., Shadyab, A. H., Liu, S., Malysheva, O., Caudill, M. A., & Ulrich, C. M. (2020). Associations between plasma choline metabolites and genetic polymorphisms in one-carbon metabolism in postmenopausal women: The Women's Health Initiative Observational Study. The Journal of Nutrition, 150(11), 2874-2881. https://doi.org/10.1093/jn/nxaa266
172. Inandiklioğlu, N., & Yaşar, A. (2021). Association between rs1421085 and rs9939609 polymorphisms of fat mass and obesity-associated gene with high-density lipoprotein cholesterol and triglyceride in obese Turkish children and adolescents. Journal of Pediatric Genetics, 10(1), 9-15. https://doi.org/10.1055/s-0040-1713154
173. International MS Genetics Consortium, De Jager, P. L., Jia, X., Wang, J., de Bakker, P. I. W., Ottoboni, L., Aggarwal, N. T., Piccio, L., Raychaudhuri, S., Tran, D., Aubin, C., Briskin, R., Romano, S., Baranzini, S. E., McCauley, J. L., Pericak-Vance, M. A., Haines, J. L., Gibson, R. A., Naeglin, Y., … Oksenberg, J. R. (2009). Meta-analysis of genome scans and replication identify CD6, IRF8 and TNFRSF1A as new multiple sclerosis susceptibility loci. Nature Genetics, 41(7), 776-782. https://doi.org/10.1038/ng.401
174. International Multiple Sclerosis Genetics Consortium. (2011). The genetic association of variants in CD6, TNFRSF1A and IRF8 to multiple sclerosis: A multicenter case-control study. PLoS ONE, 6(4), Article e18813. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0018813
175. The International Multiple Sclerosis Genetics Consortium, & The Wellcome Trust Case Control Consortium 2. (2011). Genetic risk and a primary role for cell-mediated immune mechanisms in multiple sclerosis. Nature, 476(7359), 214-219. https://doi.org/10.1038/nature10251
176. International Multiple Sclerosis Genetics Consortium (IMSGC), Beecham, A. H., Patsopoulos, N. A., Xifara, D. K., Davis, M. F., Kemppinen, A., Cotsapas, C., Shah, T. S., Spencer, C., Booth, D., Goris, A., Oturai, A., Saarela, J., Fontaine, B., Hemmer, B., Martin, C., Zipp, F., D'Alfonso, S., Martinelli-Boneschi, F., … McCauley, J. L. (2013). Analysis of immune-related loci identifies 48 new susceptibility variants for multiple sclerosis. Nature Genetics, 45(11), 1353-1360. https://doi.org/10.1038/ng.2770
177. Izakovicova Holla, L., Borilova Linhartova, P., Lucanova, S., Kastovsky, J., Musilova, K., Bartosova, M., Kukletova, M., Kukla, L., & Dusek, L. (2015). GLUT2 and TAS1R2 polymorphisms and susceptibility to dental caries. Caries Research, 49(4), 417-424. https://doi.org/10.1159/000430958
178. Jablonska, E., Raimondi, S., Gromadzinska, J., Reszka, E., Wieczorek, E., Krol, M. B., Smok-Pieniazek, A., Nocun, M., Stepnik, M., Socha, K., Borawska, M. H., & Wasowicz, W. (2016). DNA damage and oxidative stress response to selenium yeast in the non-smoking individuals: A short-term supplementation trial with respect to GPX1 and SEPP1 polymorphism. European Journal Of Nutrition, 55(8), 2469-2484. https://doi.org/10.1007/s00394-015-1118-4
179. Jacobi-Gresser, E., Huesker, K., & Schütt, S. (2013). Genetic and immunological markers predict titanium implant failure: A retrospective study. International Journal of Oral and Maxillofacial Surgery, 42(4), 537-543. https://doi.org/10.1016/j.ijom.2012.07.018
180. Jallow, M. W., Campino, S., Prentice, A. M., & Cerami, C. (2021). Association of common TMPRSS6 and TF gene variants with hepcidin and iron status in healthy rural Gambians. Scientific Reports, 11(1), Article 8075. https://doi.org/10.1038/s41598-021-87565-5
181. Jing, C., Xueyao, H., & Linong, J. (2012). Meta-analysis of association studies between five candidate genes and type 2 diabetes in Chinese Han population. Endocrine, 42(2), 307-320. https://doi.org/10.1007/s12020-012-9643-x

182. Johansson, A. S., Stenberg, G., Widersten, M., & Mannervik, B. (1998). Structure-activity relationships and thermal stability of human glutathione transferase P1-1 governed by the H-site residue 105. Journal of Molecular Biology, 278(3), 687-698. https://doi.org/10.1006/jmbi.1998.1708

183. Johnson, J., Caudle, K., Gong, L., Whirl-Carrillo, M., Stein, C., Scott, S., Lee, M., Gage, B., Kimmel, S., Perera, M., Anderson, J., Pirmohamed, M., Klein, T., Limdi, N., Cavallari, L., & Wadelius, M. (2017). Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guideline for pharmacogenetics-guided warfarin dosing: 2017 update. Clinical Pharmacology & Therapeutics, 102(3), 397-404. https://doi.org/10.1002/cpt.668

184. Jones, B. L., Raga, T. O., Liebert, A., Zmarz, P., Bekele, E., Danielsen, E. T., Olsen, A. K., Bradman, N., Troelsen, J. T., & Swallow, D. M. (2013). Diversity of lactase persistence alleles in Ethiopia: Signature of a soft selective sweep. The American Journal of Human Genetics, 93(3), 538-544. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2013.07.008

185. Jonsson, T., Atwal, J. K., Steinberg, S., Snaedal, J., Jonsson, P. V., Bjornsson, S., Stefansson, H., Sulem, P., Gudbjartsson, D., Maloney, J., Hoyte, K., Gustafson, A., Liu, Y., Lu, Y., Bhangale, T., Graham, R. R., Huttenlocher, J., Bjornsdottir, G., Andreassen, O. A., ... Stefansson, K. (2012). A mutation in APP protects against Alzheimer's disease and age-related cognitive decline. Nature, 488(7409), 96-99. https://doi.org/10.1038/nature11283

186. Jonsson, T., Stefansson, H., Steinberg, S., Jonsdottir, I., Jonsson, P. V., Snaedal, J., Bjornsson, S., Huttenlocher, J., Levey, A. I., Lah, J. J., Rujescu, D., Hampel, H., Giegling, I., Andreassen, O. A., Engedal, K., Ulstein, I., Djurovic, S., Ibrahim-Verbaas, C., Hofman, A., ... Stefansson, K. (2013). Variant of TREM2 associated with the risk of Alzheimer's disease. The New England Journal of Medicine, 368(2), 107-116. https://doi.org/10.1056/NEJMoa1211103

187. Jostins, L., Ripke, S., Weersma, R. K., Duerr, R. H., McGovern, D. P., Hui, K. Y., Lee, J. C., Schumm, L. P., Sharma, Y., Anderson, C. A., Essers, J., Mitrovic, M., Ning, K., Cleynen, I., Theatre, E., Spain, S. L., Raychaudhuri, S., Goyette, P., Wei, Z., ... Cho, J. H. (2012). Host-microbe interactions have shaped the genetic architecture of inflammatory bowel disease. Nature, 491(7422), 119-124. https://doi.org/10.1038/nature11582

188. Kaluza, W., Reuss, E., Grossmann, S., Hug, R., Schopf, R. E., Galle, P. R., Maerker-Hermann, E., & Hoehler, T. (2000). Different transcriptional activity and in vitro TNF-alpha production in psoriasis patients carrying the TNF-alpha 238A promoter polymorphism. The Journal of Investigative Dermatology, 114(6), 1180-1183. https://doi.org/10.1046/j.1523-1747.2000.00001.x

189. Karppanen, T., Kaartokallio, T., Klemetti, M. M., Heinonen, S., Kajantie, E., Kere, J., Kivinen, K., Pouta, A., Staff, A. C., & Laivuori, H. (2016). An RGS2 3'UTR polymorphism is associated with preeclampsia in overweight women. BMC Genetics, 17(1), Article 121. https://doi.org/10.1186/s12863-016-0428-8

190. Kathiresan, S., Melander, O., Guiducci, C., Surti, A., Burtt, N. P., Rieder, M. J., Cooper, G. M., Roos, C., Voight, B. F., Havulinna, A. S., Wahlstrand, B., Hedner, T., Corella, D., Tai, E. S., Ordovas, J. M., Berglund, G., Vartiainen, E., Jousilahti, P., Hedblad, B., ... Orho-Melander, M. (2008). Six new loci associated with blood low-density lipoprotein cholesterol, high-density lipoprotein cholesterol or triglycerides in humans. Nature Genetics, 40(2), 189-197. https://doi.org/10.1038/ng.75

191. Kathiresan, S., Willer, C. J., Peloso, G. M., Demissie, S., Musunuru, K., Schadt, E. E., Kaplan, L., Bennett, D., Li, Y., Tanaka, T., Voight, B. F., Bonnycastle, L. L., Jackson, A. U., Crawford, G., Surti, A., Guiducci, C., Burtt, N. P., Parish, S., Clarke, R., ... Cupples, L. A. (2009). Common variants at 30 loci contribute to polygenic dyslipidemia. Nature Genetics, 41(1), 56-65. https://doi.org/10.1038/ng.291

192. Katipoğlu, N., Karapinar, T. H., Demir, K., Aydin Köker, S., Nalbantoğlu, Ö., Ay, Y., Korkmaz, H. A., Oymak, Y., Yıldız, M., Tunç, S., Hazan, F., Vergin, C., & Ozkan, B. (2017). Infantile-onset thiamine responsive megaloblastic anemia syndrome with SLC19A2 mutation: A case report. Archivos Argentinos de Pediatria, 115(3), e153-e156. https://doi.org/10.5546/aap.2017.eng.e153
193. Kelly, R. J., Rouquier, S., Giorgi, D., Lennon, G. G., & Lowe, J. B. (1995). Sequence and expression of a candidate for the human Secretor blood group alpha(1,2)fucosyltransferase gene (FUT2). Homozygosity for an enzyme-inactivating nonsense mutation commonly correlates with the non-secretor phenotype. The Journal of Biological Chemistry, 270(9), 4640-4649. https://doi.org/10.1074/jbc.270.9.4640
194. Kim, D. S., Kim, J. H., Burt, A. A., Crosslin, D. R., Burnham, N., McDonald-McGinn, D. M., Zackai, E. H., Nicolson, S. C., Spray, T. L., Stanaway, I. B., Nickerson, D. A., Russell, M. W., Hakonarson, H., Gaynor, J. W., & Jarvik, G. P. (2014). Patient genotypes impact survival after surgery for isolated congenital heart disease. The Annals of Thoracic Surgery, 98(1), 104-111. https://doi.org/10.1016/j.athoracsur.2014.03.017
195. Kim, S.-H., Son, J. K., Yang, E.-M., Kim, J.-E., & Park, H.-S. (2011). A functional promoter polymorphism of the human IL18 gene is associated with aspirin-induced urticaria. British Journal of Dermatology, 165(5), 976-984. https://doi.org/10.1111/j.1365-2133.2011.10467.x
196. Kishi, T., Yoshimura, R., Kitajima, T., Okochi, T., Okumura, T., Tsunoka, T., Yamanouchi, Y., Kinoshita, Y., Kawashima, K., Naitoh, H., Nakamura, J., Ozaki, N., & Iwata, N. (2010). HTR2A is associated with SSRI response in major depressive disorder in a Japanese cohort. NeuroMolecular Medicine, 12(3), 237-242. https://doi.org/10.1007/s12017-009-8105-y
197. KNMP. (o. D.). Farmacogenetica. https://www.knmp.nl/dossiers/farmacogenetica
198. Kofler, D. M., Severson, C. A., Mousissian, N., De Jager, P. L., & Hafler, D. A. (2011). The CD6 multiple sclerosis susceptibility allele is associated with alterations in CD4+ T cell proliferation. The Journal of Immunology, 187(6), 3286-3291. https://doi.org/10.4049/jimmunol.1100626
199. Kohlmeier, M., da Costa, K.-A., Fischer, L. M., & Zeisel, S. H. (2005). Genetic variation of folate-mediated one-carbon transfer pathway predicts susceptibility to choline deficiency in humans. Proceedings of the National Academy of Sciences, 102(44), 16025-16030. https://doi.org/10.1073/pnas.0504285102
200. Koskinen, L., Romanos, J., Kaukinen, K., Mustalahti, K., Korponay-Szabo, I., Barisani, D., Bardella, M. T., Ziberna, F., Vatta, S., Széles, G., Pocsai, Z., Karell, K., Haimila, K., Ádány, R., Not, T., Ventura, A., Mäki, M., Partanen, J., Wijmenga, C., & Saavalainen, P. (2009). Cost-effective HLA typing with tagging SNPs predicts celiac disease risk haplotypes in the Finnish, Hungarian, and Italian populations. Immunogenetics, 61(4), 247-256. https://doi.org/10.1007/s00251-009-0361-3
201. Kottyan, L. C., Zoller, E. E., Bene, J., Lu, X., Kelly, J. A., Rupert, A. M., Lessard, C. J., Vaughn, S. E., Marion, M., Weirauch, M. T., Namjou, B., Adler, A., Rasmussen, A., Glenn, S., Montgomery, C. G., Hirschfield, G. M., Xie, G., Coltescu, C., Amos, C., … Kaufman, K. M. (2015). The IRF5-TNPO3 association with systemic lupus erythematosus has two components that other autoimmune disorders variably share. Human Molecular Genetics, 24(2), 582-596. https://doi.org/10.1093/hmg/ddu455

202. Krempler, F., Esterbauer, H., Weitgasser, R., Ebenbichler, C., Patsch, J. R., Miller, K., Xie, M., Linnemayr, V., Oberkofler, H., & Patsch, W. (2002). A functional polymorphism in the promoter of UCP2 enhances obesity risk but reduces type 2 diabetes risk in obese middle-aged humans. Diabetes, 51(11), 3331-3335. https://doi.org/10.2337/diabetes.51.11.3331
203. Kristjansson, R. P., Benonisdottir, S., Davidsson, O. B., Oddsson, A., Tragante, V., Sigurdsson, J. K., Stefansdottir, L., Jonsson, S., Jensson, B. O., Arthur, J. G., Arnadottir, G. A., Sulem, G., Halldorsson, B. V., Gunnarsson, B., Halldorsson, G. H., Stefansson, O. A., Oskarsson, G. R., Deaton, A. M., Olafsson, I., ... Stefansson, K. (2019). A loss-of-function variant in ALOX15 protects against nasal polyps and chronic rhinosinusitis. Nature Genetics, 51(2), 267-276. https://doi.org/10.1038/s41588-018-0314-6
204. Kuchenbaecker, K. B., Hopper, J. L., Barnes, D. R., Phillips, K.-A., Mooij, T. M., Roos-Blom, M.-J., Jervis, S., van Leeuwen, F. E., Milne, R. L., Andrieu, N., Goldgar, D. E., Terry, M. B., Rookus, M. A., Easton, D. F., Antoniou, A. C., BRCA1 and BRCA2 Cohort Consortium, McGuffog, L., Evans, D. G., Barrowdale, D., ... Olsson, H. (2017). Risks of breast, ovarian, and contralateral breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. JAMA, 317(23), 2402-2416. https://doi.org/10.1001/jama.2017.7112
205. Kudo, T., Iwasaki, H., Nishihara, S., Shinya, N., Ando, T., Narimatsu, I., & Narimatsu, H. (1996). Molecular genetic analysis of the human Lewis histo-blood group system. II. Secretor gene inactivation by a novel single missense mutation A385T in Japanese nonsecretor individuals. The Journal of Biological Chemistry, 271(16), 9830-9837. https://doi.org/10.1074/jbc.271.16.9830
206. Kvehaugen, A. S., Melien, Ø., Holmen, O. L., Laivuori, H., Øian, P., Andersgaard, A. B., Dechend, R., & Staff, A. C. (2013). Single nucleotide polymorphisms in G protein signaling pathway genes in preeclampsia. Hypertension, 61(3), 655-661. https://doi.org/10.1161/hypertensionaha.111.00331
207. Kweekel, D. M., Koopman, M., Antonini, N. F., Van der Straaten, T., Nortier, J. W. R., Gelderblom, H., Punt, C. J. A., & Guchelaar, H.-J. (2008). GSTP1 Ile105Val polymorphism correlates with progression-free survival in MCRC patients treated with or without irinotecan: A study of the Dutch Colorectal Cancer Group. British Journal of Cancer, 99(8), 1316-1321. https://doi.org/10.1038/sj.bjc.6604654
208. Kılıç, B., Topçu, Y., Dursun, Ş., Erol, İ., Dolu, M. H., Taşdemir, H. A., & Aydın, K. (2020). Single gene, two diseases, and multiple clinical presentations: Biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease. Brain and Development, 42(8), 572-580. https://doi.org/10.1016/j.braindev.2020.05.008
209. Labay, V., Raz, T., Baron, D., Mandel, H., Williams, H., Barrett, T., Szargel, R., McDonald, L., Shalata, A., Nosaka, K., Gregory, S., & Cohen, N. (1999). Mutations in SLC19A2 cause thiamine-responsive megaloblastic anaemia associated with diabetes mellitus and deafness. Nature Genetics, 22(3), 300-304. https://doi.org/10.1038/10372
210. Lambert, D. M., Mamer, O. A., Akerman, B. R., Choinière, L., Gaudet, D., Hamet, P., & Treacy, E. P. (2001). In vivo variability of TMA oxidation is partially mediated by polymorphisms of the FMO3 gene. Molecular Genetics and Metabolism, 73(3), 224-229. https://doi.org/10.1006/mgme.2001.3189
211. Lande, A., Fluge, Ø., Strand, E. B., Flåm, S. T., Sosa, D. D., Mella, O., Egeland, T., Saugstad, O. D., Lie, B. A., & Viken, M. K. (2020). Human leukocyte antigen alleles associated with myalgic encephalomyelitis/chronic fatigue syndrome (ME/CFS). Scientific Reports, 10(1), Article 5267. https://doi.org/10.1038/s41598-020-62157-x

212. Law, L.-K., Tang, N. L., Hui, J., Fung, S. L., Ruiter, J., Wanders, R. J., Fok, T.-F., & Lam, C. W. (2009). Novel mutations in ETFDH gene in Chinese patients with riboflavin-responsive multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency. Clinica Chimica Acta, 404(2), 95-99. https://doi.org/10.1016/j.cca.2009.02.015
213. Lee, C. R., Luzum, J. A., Sangkuhl, K., Gammal, R. S., Sabatine, M. S., Stein, C. M., Kisor, D. F., Limdi, N. A., Lee, Y. M., Scott, S. A., Hulot, J.-S., Roden, D. M., Gaedigk, A., Caudle, K. E., Klein, T. E., Johnson, J. A., & Shuldiner, A. R. (2022). Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium guideline for CYP2C19 genotype and clopidogrel therapy: 2022 update. Clinical Pharmacology & Therapeutics, 112(5), 959-967. https://doi.org/10.1002/cpt.2526
214. Lee, J. Y., Kim, S. U., Cho, J.-K., Woo, S.-K., & Kang, H.-S. (2009). GNB3 C825T polymorphism and elevated blood pressure. International Journal of Sports Medicine, 30(12), 892-897. https://doi.org/10.1055/s-0029-1233465
215. Lee, K., Abul-Husn, N. S., Amendola, L. M., Brothers, K. B., Chung, W. K., Gollob, M. H., Gordon, A. S., Harrison, S. M., Hershberger, R. E., Li, M., Ondrasik, D., Richards, C. S., Stergachis, A., Stewart, D. R., Martin, C. L., Miller, D. T., & ACMG Secondary Findings Working Group. (2025). ACMG SF v3.3 list for reporting of secondary findings in clinical exome and genome sequencing: A policy statement of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). Genetics in Medicine, 27(8), Article 101454. https://doi.org/10.1016/j.gim.2025.101454
216. Lee, Y. L., Yen, J. J.-Y., Hsu, L.-C., Kuo, N.-W., Su, M.-W., Yang, M.-F., Hsiao, Y.-P., Wang, I.-J., & Liu, F.-T. (2015). Association of STAT6 genetic variants with childhood atopic dermatitis in Taiwanese population. Journal of Dermatological Science, 79(3), 222-228. https://doi.org/10.1016/j.jdermsci.2015.05.006
217. Lemaitre, R. N., Tanaka, T., Tang, W., Manichaikul, A., Foy, M., Kabagambe, E. K., Nettleton, J. A., King, I. B., Weng, L.-C., Bhattacharya, S., Bandinelli, S., Bis, J. C., Rich, S. S., Jacobs, D. R., Cherubini, A., McKnight, B., Liang, S., Gu, X., Rice, K., … Steffen, L. M. (2011). Genetic loci associated with plasma phospholipid n-3 fatty acids: A meta-analysis of genome-wide association studies from the CHARGE Consortium. PLoS Genetics, 7(7), Article e1002193. https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1002193
218. The Lenercept Multiple Sclerosis Study Group, & The University of British Columbia MS/MRI Analysis Group. (1999). TNF neutralization in MS: Results of a randomized, placebo-controlled multicenter study. Neurology, 53(3), 457-465. https://doi.org/10.1212/wnl.53.3.457
219. Lesage, S., Zouali, H., Cézard, J.-P., Colombel, J.-F., Belaiche, J., Almer, S., Tysk, C., O'Morain, C., Gassull, M., Binder, V., Finkel, Y., Modigliani, R., Gower-Rousseau, C., Macry, J., Merlin, F., Chamaillard, M., Jannot, A.-S., Thomas, G., & Hugot, J.-P. (2002). CARD15/NOD2 mutational analysis and genotype-phenotype correlation in 612 patients with inflammatory bowel disease. American Journal of Human Genetics, 70(4), 845-857. https://doi.org/10.1086/339432
220. Leung, W. C., Hessel, S., Méplan, C., Flint, J., Oberhauser, V., Tourniaire, F., Hesketh, J. E., von Lintig, J., & Lietz, G. (2009). Two common single nucleotide polymorphisms in the gene encoding beta-carotene 15,15'-monoxygenase alter beta-carotene metabolism in female volunteers. The FASEB Journal, 23(4), 1041-1053. https://doi.org/10.1096/fj.08-121962
221. Li, D., Sulovari, A., Cheng, C., Zhao, H., Kranzler, H. R., & Gelernter, J. (2014). Association of gamma-aminobutyric acid A receptor α2 gene (GABRA2) with alcohol use disorder. Neuropsychopharmacology, 39(4), 907-918. https://doi.org/10.1038/npp.2013.291
222. Li, D., Zhao, H., & Gelernter, J. (2011). Strong association of the alcohol dehydrogenase 1B gene (ADH1B) with alcohol dependence and alcohol-induced medical diseases. Biological Psychiatry, 70(6), 504-512. https://doi.org/10.1016/j.biopsych.2011.02.024

223. Li, H., Li, W., Liu, S., Zong, S., Wang, W., Ren, J., Li, Q., Hou, F., & Shi, Q. (2016). DNMT1, DNMT3A and DNMT3B polymorphisms associated with gastric cancer risk: A systematic review and meta-analysis. EBioMedicine, 13, 125-131. https://doi.org/10.1016/j.ebiom.2016.10.028
224. Li, Q., Yin, R.-X., Wei, X.-L., Yan, T.-T., Aung, L. H. H., Wu, D.-F., Wu, J.-Z., Lin, W.-X., Liu, C.-W., & Pan, S.-L. (2012). ATP-binding cassette transporter G5 and G8 polymorphisms and several environmental factors with serum lipid levels. PLoS ONE, 7(5), Article e37972. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0037972
225. Li, Q., Yin, R.-X., Yan, T.-T., Miao, L., Cao, X.-L., Hu, X.-J., Aung, L. H. H., Wu, D.-F., Wu, J.-Z., & Lin, W.-X. (2011). Association of the GALNT2 gene polymorphisms and several environmental factors with serum lipid levels in the Mulao and Han populations. Lipids in Health and Disease, 10(1), Article 160. https://doi.org/10.1186/1476-511x-10-160
226. Li, R., Peng, H., Chen, G.-M., Feng, C.-C., Zhang, Y.-J., Wen, P.-F., Qiu, L.-J., Leng, R.-X., Pan, H.-F., & Ye, D.-Q. (2014). Association of FCGR2A-R/H131 polymorphism with susceptibility to systemic lupus erythematosus among Asian population: A meta-analysis of 20 studies. Archives of Dermatological Research, 306(9), 781-791. https://doi.org/10.1007/s00403-014-1483-5
227. Li, X. F., Huang, Z. Z., Hu, Y. Y., Niu, Y. M., & Cai, J. W. (2020). Association between interleukin-10 gene polymorphisms and Behcet's disease susceptibility: Evidence from a meta-analysis. Journal of Immunology Research, 2020, Article 9382609. https://doi.org/10.1155/2020/9382609
228. Liebert, A., López, S., Jones, B. L., Montalva, N., Gerbault, P., Lau, W., Thomas, M. G., Bradman, N., Maniatis, N., & Swallow, D. M. (2017). World-wide distributions of lactase persistence alleles and the complex effects of recombination and selection. Human Genetics, 136(11-12), 1445-1453. https://doi.org/10.1007/s00439-017-1847-y
229. Lietz, G., Oxley, A., Leung, W., & Hesketh, J. (2012). Single nucleotide polymorphisms upstream from the β-carotene 15,15'-monoxygenase gene influence provitamin A conversion efficiency in female volunteers. The Journal of Nutrition, 142(1), 161S-165S. https://doi.org/10.3945/jn.111.140756
230. Lin, J.-Y., Jiang, M.-Y., Kan, Z.-M., & Chu, Y. (2014). Influence of 5-HTR2A genetic polymorphisms on the efficacy of antidepressants in the treatment of major depressive disorder: A meta-analysis. Journal of Affective Disorders, 168, 430-438. https://doi.org/10.1016/j.jad.2014.06.012
231. Liu, L., Zeng, Q., Luo, X., Hong, H., Fang, Y., Xie, L., Zhang, Y., Lin, M., Wang, S., Li, K., Liu, X., Zhang, R., Chen, Y., Yang, Y., & Huang, P. (2025). Association between single nucleotide polymorphisms in the aquaporin-4 gene and longitudinal changes in white matter free water and cognitive function in non-demented older adults. Human Brain Mapping, 46(4), Article e70171. https://doi.org/10.1002/hbm.70171
232. Liu, Y., Helms, C., Liao, W., Zaba, L. C., Duan, S., Gardner, J., Wise, C., Miner, A., Malloy, M. J., Pullinger, C. R., Kane, J. P., Saccone, S., Worthington, J., Bruce, I., Kwok, P.-Y., Menter, A., Krueger, J., Barton, A., Saccone, N. L., & Bowcock, A. M. (2008). A genome-wide association study of psoriasis and psoriatic arthritis identifies new disease loci. PLoS Genetics, 4(3), Article e1000041. https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1000041
233. Liu, Z., Hollmann, C., Kalanidhi, S., Lamer, S., Schlosser, A., Basens, E. E., Nikolayshvili, G., Sokolovska, L., Riemekasten, G., Rust, R., Bellmann-Strobl, J., Paul, F., Naviaux, R. K., Nora-Krukle, Z., Sotzny, F., Scheibenbogen, C., & Prusty, B. K. (2026). Immunoglobulin G complexes from post-infectious ME/CFS, including post-COVID ME/CFS disrupt cellular energetics and alter inflammatory marker secretion. Brain Behavior & Immunity - Health, 52, Article 101187. https://doi.org/10.1016/j.bbih.2026.101187

234. Lu, Y., Feskens, E. J., Dollé, M. E., Imholz, S., Verschuren, W. M., Müller, M., & Boer, J. M. (2010). Dietary n-3 and n-6 polyunsaturated fatty acid intake interacts with FADS1 genetic variation to affect total and HDL-cholesterol concentrations in the Doetinchem Cohort Study. The American Journal of Clinical Nutrition, 92(1), 258-265. https://doi.org/10.3945/ajcn.2009.29130

235. Magno, L., Lessard, C. B., Martins, M., Lang, V., Cruz, P., Asi, Y., Katan, M., Bilsland, J., Lashley, T., Chakrabarty, P., Golde, T. E., & Whiting, P. J. (2019). Alzheimer's disease phospholipase C-gamma-2 (PLCG2) protective variant is a functional hypermorph. Alzheimer's Research & Therapy, 11(1), Article 16. https://doi.org/10.1186/s13195-019-0469-0

236. Maguolo, A., Zusi, C., Giontella, A., Miraglia Del Giudice, E., Tagetti, A., Fava, C., Morandi, A., & Maffeis, C. (2021). Influence of genetic variants in FADS2 and ELOVL2 genes on BMI and PUFAs homeostasis in children and adolescents with obesity. International Journal of Obesity, 45(1), 56-65. https://doi.org/10.1038/s41366-020-00662-9

237. Maiti, A. K., Kim-Howard, X., Viswanathan, P., Guillén, L., Rojas-Villarraga, A., Deshmukh, H., Direskeneli, H., Saruhan-Direskeneli, G., Cañas, C., Tobön, G. J., Sawalha, A. H., Cherñavsky, A. C., Anaya, J.-M., & Nath, S. K. (2010). Confirmation of an association between rs6822844 at the Il2-Il21 region and multiple autoimmune diseases: Evidence of a general susceptibility locus. Arthritis & Rheumatism, 62(2), 323-329. https://doi.org/10.1002/art.27222

238. Major, J. M., Yu, K., Wheeler, W., Zhang, H., Cornelis, M. C., Wright, M. E., Yeager, M., Snyder, K., Weinstein, S. J., Mondul, A., Eliassen, H., Purdue, M., Hazra, A., McCarty, C. A., Hendrickson, S., Virtamo, J., Hunter, D., Chanock, S., Kraft, P., & Albanes, D. (2011). Genome-wide association study identifies common variants associated with circulating vitamin E levels. Human Molecular Genetics, 20(19), 3876-3883. https://doi.org/10.1093/hmg/ddr296

239. Malik, M., Simpson, J. F., Parikh, I., Wilfred, B. R., Fardo, D. W., Nelson, P. T., & Estus, S. (2013). CD33 Alzheimer's risk-altering polymorphism, CD33 expression, and exon 2 splicing. The Journal of Neuroscience, 33(33), 13320-13325. https://doi.org/10.1523/JNEUROSCI.1224-13.2013

240. Mann, V., Hobson, E. E., Li, B., Stewart, T. L., Grant, S. F., Robins, S. P., Aspden, R. M., & Ralston, S. H. (2001). A COL1A1 Sp1 binding site polymorphism predisposes to osteoporotic fracture by affecting bone density and quality. The Journal of Clinical Investigation, 107(7), 899-907. https://doi.org/10.1172/jci10347

241. Marshall, V. J., Ramchandani, V. A., Kalu, N., Kwagyan, J., Scott, D. M., Ferguson, C. L., & Taylor, R. E. (2014). Evaluation of the influence of alcohol dehydrogenase polymorphisms on alcohol elimination rates in African Americans. Alcoholism, Clinical And Experimental Research, 38(1), 51-59. https://doi.org/10.1111/acer.12212

242. Martínez, C., Galván, S., Garcia-Martin, E., Ramos, M. I., Gutiérrez-Martín, Y., & Agúndez, J. A. (2010). Variability in ethanol biodisposition in Whites is modulated by polymorphisms in the ADH1B and ADH1C genes. Hepatology, 51(2), 491-500. https://doi.org/10.1002/hep.23341

243. Martínez-Jauand, M., Sitges, C., Rodríguez, V., Picornell, A., Ramon, M., Buskila, D., & Montoya, P. (2013). Pain sensitivity in fibromyalgia is associated with catechol-O-methyltransferase (COMT) gene. European Journal of Pain, 17(1), 16-27. https://doi.org/10.1002/j.1532-2149.2012.00153.x

244. Mayr, J. A., Freisinger, P., Schlachter, K., Rolinski, B., Zimmermann, F. A., Scheffner, T., Haack, T. B., Koch, J., Ahting, U., Prokisch, H., & Sperl, W. (2011). Thiamine pyrophosphokinase deficiency in encephalopathic children with defects in the pyruvate oxidation pathway. The American Journal of Human Genetics, 89(6), 806-812. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2011.11.007

245. McDonald, M. G., Rieder, M. J., Nakano, M., Hsia, C. K., & Rettie, A. E. (2009). CYP4F2 is a vitamin K1 oxidase: An explanation for altered warfarin dose in carriers of the V433M variant. Molecular Pharmacology, 75(6), 1337-1346. https://doi.org/10.1124/mol.109.054833
246. McLaren, C. E., Garner, C. P., Constantine, C. C., McLachlan, S., Vulpe, C. D., Snively, B. M., Gordeuk, V. R., Nickerson, D. A., Cook, J. D., Leiendecker-Foster, C., Beckman, K. B., Eckfeldt, J. H., Barcellos, L. F., Murray, J. A., Adams, P. C., Acton, R. T., Killeen, A. A., & McLaren, G. D. (2011). Genome-wide association study identifies genetic loci associated with iron deficiency. PLoS ONE, 6(3), Article e17390. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0017390
247. Mengel-From, J., Jeune, B., Pentti, T., McGue, M., Christensen, K., & Christiansen, L. (2015). The APP A673T frequency differs between Nordic countries. Neurobiology of Aging, 36(10), 2909.e1-2909.e4. https://doi.org/10.1016/j.neurobiolaging.2015.07.011
248. Méplan, C., Nicol, F., Burtle, B. T., Crosley, L. K., Arthur, J. R., Mathers, J. C., & Hesketh, J. E. (2009). Relative abundance of selenoprotein P isoforms in human plasma depends on genotype, Se intake, and cancer status. Antioxidants & Redox Signaling, 11(11), 2631-2640. https://doi.org/10.1089/ars.2009.2533
249. Meulenbelt, I., Bos, S. D., Chapman, K., van der Breggen, R., Houwing-Duistermaat, J. J., Kremer, D., Kloppenburg, M., Carr, A., Tsezou, A., González, A., Loughlin, J., & Slagboom, P. E. (2011). Meta-analyses of genes modulating intracellular T3 bio-availability reveal a possible role for the DIO3 gene in osteoarthritis susceptibility. Annals of the Rheumatic Diseases, 70(1), 164-167. https://doi.org/10.1136/ard.2010.133660
250. Mitchell, G. F., Guo, C.-Y., Kathiresan, S., Vasan, R. S., Larson, M. G., Vita, J. A., Keyes, M. J., Vyas, M., Newton-Cheh, C., Musone, S. L., Camargo, A. L., Drake, J. A., Levy, D., O'Donnell, C. J., Hirschhorn, J. N., & Benjamin, E. J. (2007). Vascular stiffness and genetic variation at the endothelial nitric oxide synthase locus: The Framingham Heart Study. Hypertension, 49(6), 1285-1290. https://doi.org/10.1161/hypertensionaha.106.085266
251. Miyamoto, Y., Mabuchi, A., Shi, D., Kubo, T., Takatori, Y., Saito, S., Fujioka, M., Sudo, A., Uchida, A., Yamamoto, S., Ozaki, K., Takigawa, M., Tanaka, T., Nakamura, Y., Jiang, Q., & Ikegawa, S. (2007). A functional polymorphism in the 5' UTR of GDF5 is associated with susceptibility to osteoarthritis. Nature Genetics, 39(4), 529-533. https://doi.org/10.1038/2005
252. Mokry, L. E., Ross, S., Ahmad, O. S., Forgetta, V., Davey Smith, G., Goltzman, D., Leong, A., Greenwood, C. M. T., Thanassoulis, G., & Richards, J. B. (2015). Vitamin D and risk of multiple sclerosis: A Mendelian randomization study. PLOS Medicine, 12(8), Article e1001866. https://doi.org/10.1371/journal.pmed.1001866
253. Molitor, C., Labidi, T., Rimbert, A., Cariou, B., Di Filippo, M., & Bardel, C. (2025). KILDA: Identifying KIV-2 repeats from kmers. NAR Genomics and Bioinformatics, 7(2), Article lqaf070. https://doi.org/10.1093/nargab/lqaf070
254. Monsuur, A. J., de Bakker, P. I. W., Zhernakova, A., Pinto, D., Verduijn, W., Romanos, J., Auricchio, R., Lopez, A., van Heel, D. A., Crusius, J. B. A., & Wijmenga, C. (2008). Effective detection of human leukocyte antigen risk alleles in celiac disease using tag single nucleotide polymorphisms. PLoS ONE, 3(5), Article e2270. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0002270
255. Moon, C. M., Kim, S. W., Ahn, J. B., Ma, H. W., Che, X., Kim, T. I., Kim, W. H., & Cheon, J. H. (2018). Deep resequencing of ulcerative colitis-associated genes identifies novel variants in candidate genes in the Korean population. Inflammatory Bowel Diseases, 24(8), 1706-1717. https://doi.org/10.1093/ibd/izy122

256. Morita, K., Saruwatari, J., Tanaka, T., Oniki, K., Kajiwara, A., Otake, K., Ogata, Y., & Nakagawa, K. (2015). Associations between the common HNF1A gene variant p.I27L (rs1169288) and risk of type 2 diabetes mellitus are influenced by weight. Diabetes & Metabolism, 41(1), 91-94. https://doi.org/10.1016/j.diabet.2014.04.009
257. Muraleedharan Nair, A., Ramamoorthi, C., Arumugam Senthilkumar, M., Kanniyapillai, R., Chandra Sekar, P. K., Rehman Syed Rasheed, A. H., Kannaian, S., & Veerabathiran, R. (2024). Genetic variants in BDNF (rs6265 and rs11030119) and stroke susceptibility: A case-control analysis in South India. Annals of Human Biology, 51(1), Article 2415984. https://doi.org/10.1080/03014460.2024.2415984
258. Musil, R., Zill, P., Seemüller, F., Bondy, B., Meyer, S., Spellmann, I., Bender, W., Adli, M., Heuser, I., Fisher, R., Gaebel, W., Maier, W., Rietschel, M., Rujescu, D., Schennach, R., Möller, H.-J., & Riedel, M. (2013). Genetics of emergent suicidality during antidepressive treatment-Data from a naturalistic study on a large sample of inpatients with a major depressive episode. European Neuropsychopharmacology, 23(7), 663-674. https://doi.org/10.1016/j.euroneuro.2012.08.009
259. Musunuru, K., Strong, A., Frank-Kamenetsky, M., Lee, N. E., Ahfeldt, T., Sachs, K. V., Li, X., Li, H., Kuperwasser, N., Ruda, V. M., Pirruccello, J. P., Muchmore, B., Prokunina-Olsson, L., Hall, J. L., Schadt, E. E., Morales, C. R., Lund-Katz, S., Phillips, M. C., Wong, J., … Rader, D. J. (2010). From noncoding variant to phenotype via SORT1 at the 1p13 cholesterol locus. Nature, 466(7307), 714-719. https://doi.org/10.1038/nature09266
260. Nabokina, S. M., Subramanian, V. S., & Said, H. M. (2012). Effect of clinical mutations on functionality of the human riboflavin transporter-2 (hRFT-2). Molecular Genetics and Metabolism, 105(4), 652-657. https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2011.12.021
261. Nai, A., Pagani, A., Silvestri, L., Campostrini, N., Corbella, M., Girelli, D., Traglia, M., Toniolo, D., & Camaschella, C. (2011). TMPRSS6 rs855791 modulates hepcidin transcription in vitro and serum hepcidin levels in normal individuals. Blood, 118(16), 4459-4462. https://doi.org/10.1182/blood-2011-06-364034
262. Nakajima, T., Jorde, L. B., Ishigami, T., Umemura, S., Emi, M., Lalouel, J.-M., & Inoue, I. (2002). Nucleotide diversity and haplotype structure of the human angiotensinogen gene in two populations. The American Journal of Human Genetics, 70(1), 108-123. https://doi.org/10.1086/338454
263. Ng, N. H. J., Ghosh, S., Bok, C. M., Ching, C., Low, B. S. J., Chen, J. T., Lim, E., Miserendino, M. C., Tan, Y. S., Hoon, S., & Teo, A. K. K. (2024). HNF4A and HNF1A exhibit tissue specific target gene regulation in pancreatic beta cells and hepatocytes. Nature Communications, 15(1), Article 4288. https://doi.org/10.1038/s41467-024-48647-w
264. Nii-Nakayama, S., Katsumoto, M., Ishitani, S., Narasaki, Y., Seko, C., Yamasaki, M., Ohminami, H., Ohnishi, K., Masuda, M., Yamanaka-Okumura, H., Yamamoto, H., & Taketani, Y. (2025). Association of the single nucleotide polymorphism rs1697421 with an increased postprandial serum phosphorus level. Clinical and Experimental Nephrology, 29(8), 1021-1031. https://doi.org/10.1007/s10157-025-02644-5
265. Noguchi, E., Akiyama, M., Yagami, A., Hirota, T., Okada, Y., Kato, Z., Kishikawa, R., Fukutomi, Y., Hide, M., Morita, E., Aihara, M., Hiragun, M., Chinuki, Y., Okabe, T., Ito, A., Adachi, A., Fukunaga, A., Kubota, Y., Aoki, T., … Matsunaga, K. (2019). HLA-DQ and RBFOX1 as susceptibility genes for an outbreak of hydrolyzed wheat allergy. Journal of Allergy and Clinical Immunology, 144(5), 1354-1363. https://doi.org/10.1016/j.jaci.2019.06.034

266. Ogura, Y., Bonen, D. K., Inohara, N., Nicolae, D. L., Chen, F. F., Ramos, R., Britton, H., Moran, T., Karaliuskas, R., Duerr, R. H., Achkar, J. P., Brant, S. R., Bayless, T. M., Kirschner, B. S., Hanauer, S. B., Nuñez, G., & Cho, J. H. (2001). A frameshift mutation in NOD2 associated with susceptibility to Crohn's disease. Nature, 411(6837), 603-606. https://doi.org/10.1038/35079114

267. Ohtonen, S., Giudice, L., Jäntti, H., Fazaludeen, M. F., Shakirzyanova, A., Gómez-Budia, M., Välimäki, N. N., Niskanen, J., Korvenlaita, N., Fagerlund, I., Koistinaho, J., Amiry-Moghaddam, M., Savchenko, E., Roybon, L., Lehtonen, Š., Korhonen, P., & Malm, T. (2023). Human iPSC-derived microglia carrying the LRRK2-G2019S mutation show a Parkinson's disease related transcriptional profile and function. Scientific Reports, 13(1), Article 22118. https://doi.org/10.1038/s41598-023-49294-9

268. Olds, L. C., & Sibley, E. (2003). Lactase persistence DNA variant enhances lactase promoter activity in vitro: Functional role as a cis regulatory element. Human Molecular Genetics, 12(18), 2333-2340. https://doi.org/10.1093/hmg/ddg244

269. Omraninava, M., Eslami, M. M., Aslani, S., Razi, B., Imani, D., & Feyzinia, S. (2022). Interleukin 13 gene polymorphism and susceptibility to asthma: A meta-regression and meta-analysis. European Annals of Allergy and Clinical Immunology, 54(4), 150-167. https://doi.org/10.23822/eurannaci.1764-1489.180

270. Ordovas, J. M., Corella, D., Cupples, L. A., Demissie, S., Kelleher, A., Coltell, O., Wilson, P. W., Schaefer, E. J., & Tucker, K. (2002). Polyunsaturated fatty acids modulate the effects of the APOA1 G-A polymorphism on HDL-cholesterol concentrations in a sex-specific manner: The Framingham Study. The American Journal of Clinical Nutrition, 75(1), 38-46. https://doi.org/10.1093/ajcn/75.1.38

271. Ottoboni, L., Frohlich, I. Y., Lee, M., Healy, B. C., Keenan, B. T., Xia, Z., Chitnis, T., Guttmann, C. R., Khoury, S. J., Weiner, H. L., Hafler, D. A., & De Jager, P. L. (2013). Clinical relevance and functional consequences of the TNFRSF1A multiple sclerosis locus. Neurology, 81(22), 1891-1899. https://doi.org/10.1212/01.wnl.0000436612.66328.8a

272. Oussalah, A., Levy, J., Filhine-Trésarrieu, P., Namour, F., & Guéant, J.-L. (2017). Association of TCN2 rs1801198 c.776G>C polymorphism with markers of one-carbon metabolism and related diseases: A systematic review and meta-analysis of genetic association studies. The American Journal of Clinical Nutrition, 106(4), 1142-1156. https://doi.org/10.3945/ajcn.117.156349

273. Ozaki, N., Manji, H., Lubierman, V., Lu, S. J., Lappalainen, J., Rosenthal, N. E., & Goldman, D. (1997). A naturally occurring amino acid substitution of the human serotonin 5-HT2A receptor influences amplitude and timing of intracellular calcium mobilization. Journal of Neurochemistry, 68(5), 2186-2193. https://doi.org/10.1046/j.1471-4159.1997.68052186.x

274. Oze, I., Matsuo, K., Hosono, S., Ito, H., Kawase, T., Watanabe, M., Suzuki, T., Hatooka, S., Yatabe, Y., Hasegawa, Y., Shinoda, M., Tajima, K., & Tanaka, H. (2010). Comparison between self-reported facial flushing after alcohol consumption and ALDH2 Glu504Lys polymorphism for risk of upper aerodigestive tract cancer in a Japanese population. Cancer Science, 101(8), 1875-1880. https://doi.org/10.1111/j.1349-7006.2010.01599.x

275. Panicker, V., Cluett, C., Shields, B., Murray, A., Parnell, K. S., Perry, J. R. B., Weedon, M. N., Singleton, A., Hernandez, D., Evans, J., Durant, C., Ferrucci, L., Melzer, D., Saravanan, P., Visser, T. J., Ceresini, G., Hattersley, A. T., Vaidya, B., Dayan, C. M., & Frayling, T. M. (2008). A common variation in deiodinase 1 gene DIO1 is associated with the relative levels of free thyroxine and triiodothyronine. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 93(8), 3075-3081. https://doi.org/10.1210/jc.2008-0397

276. Paradis, A.-M., Fontaine-Bisson, B., Bossé, Y., Robitaille, J., Lemieux, S., Jacques, H., Lamarche, B., Tchernof, A., Couture, P., & Vohl, M.-C. (2005). The peroxisome proliferator-activated receptor alpha Leu162Val polymorphism influences the metabolic response to a dietary intervention altering fatty acid proportions in healthy men. The American Journal of Clinical Nutrition, 81(2), 523-530. https://doi.org/10.1093/ajcn.81.2.523

277. Parcha, V., Malla, G., Irvin, M. R., Armstrong, N. D., Judd, S. E., Lange, L. A., Maurer, M. S., Levitan, E. B., Goyal, P., Arora, G., & Arora, P. (2022). Association of transthyretin Val122Ile variant with incident heart failure among Black individuals. JAMA, 327(14), 1368-1378. https://doi.org/10.1001/jama.2022.2896

278. Parra, E. J., Mazurek, A., Gignoux, C. R., Sockell, A., Agostino, M., Morris, A. P., Petty, L. E., Hanis, C. L., Cox, N. J., Valladares-Salgado, A., Below, J. E., & Cruz, M. (2017). Admixture mapping in two Mexican samples identifies significant associations of locus ancestry with triglyceride levels in the BUD13/ZNF259/APOA5 region and fine mapping points to rs964184 as the main driver of the association signal. PLoS ONE, 12(2), Article e0172880. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0172880

279. Paternoster, L., Ohlsson, C., Sayers, A., Vandenput, L., Lorentzon, M., Evans, D. M., & Tobias, J. H. (2010). OPG and RANK polymorphisms are both associated with cortical bone mineral density: Findings from a metaanalysis of the Avon longitudinal study of parents and children and gothenburg osteoporosis and obesity determinants cohorts. The Journal of Clinical Endocrinology and Metabolism, 95(8), 3940-3948. https://doi.org/10.1210/jc.2010-0025

280. Pharmacogene Variation Consortium. (2026, 22. September). PharmVar (Version 6.2.29) [Datenbank]. Abgerufen am 26. Oktober 2026, von https://www.pharmvar.org

281. Piers, T. M., Cosker, K., Mallach, A., Johnson, G. T., Guerreiro, R., Hardy, J., & Pocock, J. M. (2020). A locked immunometabolic switch underlies TREM2 R47H loss of function in human iPSC-derived microglia. The FASEB Journal, 34(2), 2436-2450. https://doi.org/10.1096/fj.201902447R

282. Pollock, N. R., Harrison, G. F., & Norman, P. J. (2022). Immunogenomics of killer cell immunoglobulin-like receptor (KIR) and HLA class I: Coevolution and consequences for human health. The Journal of Allergy and Clinical Immunology: In Practice, 10(7), 1763-1775. https://doi.org/10.1016/j.jaip.2022.04.036

283. Poort, S., Rosendaal, F., Reitsma, P., & Bertina, R. (1996). A common genetic variation in the 3'-untranslated region of the prothrombin gene is associated with elevated plasma prothrombin levels and an increase in venous thrombosis. Blood, 88(10), 3698-3703. https://doi.org/10.1182/blood.v88.10.3698.bloodjournal88103698

284. Powe, C. E., Evans, M. K., Wenger, J., Zonderman, A. B., Berg, A. H., Nalls, M., Tamez, H., Zhang, D., Bhan, I., Karumanchi, S. A., Powe, N. R., & Thadhani, R. (2013). Vitamin D-binding protein and vitamin D status of Black Americans and White Americans. New England Journal of Medicine, 369(21), 1991-2000. https://doi.org/10.1056/nejmoa1306357

285. Pritchard, D., Anand, A., De'Ath, A., Lee, H., & Rees, M. T. (2024). UK NEQAS and BSHI guideline: Laboratory testing and clinical interpretation of HLA genotyping results supporting the diagnosis of coeliac disease. International Journal of Immunogenetics, 51(S1), 3-20. https://doi.org/10.1111/iji.12649

286. Psychiatric GWAS Consortium Bipolar Disorder Working Group. (2011). Large-scale genome-wide association analysis of bipolar disorder identifies a new susceptibility locus near ODZ4. Nature Genetics, 43(10), 977-983. https://doi.org/10.1038/ng.943

287. Rafiq, S., Stevens, K., Hurst, A. J., Murray, A., Henley, W., Weedon, M. N., Bandinelli, S., Corsi, A. M., Guralnik, J. M., Ferrucci, L., Melzer, D., & Frayling, T. M. (2007). Common genetic variation in the gene encoding interleukin-1-receptor antagonist (IL-1RA) is associated with altered circulating IL-1RA levels. Genes and Immunity, 8(4), 344-351. https://doi.org/10.1038/sj.gene.6364393

288. Rai, H., Colleran, R., Cassese, S., Joner, M., Kastrati, A., & Byrne, R. A. (2021). Association of interleukin 6 -174 G/C polymorphism with coronary artery disease and circulating IL-6 levels: A systematic review and meta-analysis. Inflammation Research, 70(10-12), 1075-1087. https://doi.org/10.1007/s00011-021-01505-7

289. Rajič Bumber, J., Rački, V., Mežnarić, S., Pelčić, G., & Mršić-Pelčić, J. (2025). Clinical significance of APOE4 genotyping: Potential for personalized therapy and early diagnosis of Alzheimer's disease. Journal of Clinical Medicine, 14(17), Article 6047. https://doi.org/10.3390/jcm14176047

290. Ramasamy, A., Curjuric, I., Coin, L. J., Kumar, A., McArdle, W. L., Imboden, M., Leynaert, B., Kogevinas, M., Schmid-Grendelmeier, P., Pekkanen, J., Wjst, M., Bircher, A. J., Sovio, U., Rochat, T., Hartikainen, A.-L., Balding, D. J., Jarvelin, M.-R., Probst-Hensch, N., Strachan, D. P., & Jarvis, D. L. (2011). A genome-wide meta-analysis of genetic variants associated with allergic rhinitis and grass sensitization and their interaction with birth order. Journal of Allergy and Clinical Immunology, 128(5), 996-1005. https://doi.org/10.1016/j.jaci.2011.08.030

291. Rappoport, N., Simon, A. J., Amariglio, N., & Rechavi, G. (2019). The Duffy antigen receptor for chemokines, ACKR1,- 'Jeanne DARC' of benign neutropenia. British Journal of Haematology, 184(4), 497-507. https://doi.org/10.1111/bjh.15730

292. Reiner, A. P., Gross, M. D., Carlson, C. S., Bielinski, S. J., Lange, L. A., Fornage, M., Jenny, N. S., Walston, J., Tracy, R. P., Williams, O. D., Jacobs, D. R., Jr., & Nickerson, D. A. (2009). Common coding variants of the HNF1A gene are associated with multiple cardiovascular risk phenotypes in community-based samples of younger and older European-American adults: The Coronary Artery Risk Development in Young Adults Study and the Cardiovascular Health Study. Circulation: Cardiovascular Genetics, 2(3), 244-254. https://doi.org/10.1161/circgenetics.108.839506

293. Renström, F., Shungin, D., Johansson, I., MAGIC Investigators, Florez, J. C., Hallmans, G., Hu, F. B., & Franks, P. W. (2011). Genetic predisposition to long-term nondiabetic deteriorations in glucose homeostasis: Ten-year follow-up of the GLACIER study. Diabetes, 60(1), 345-354. https://doi.org/10.2337/db10-0933

294. Renton, A. E., Pliner, H. A., Provenzano, C., Evoli, A., Ricciardi, R., Nalls, M. A., Marangi, G., Abramzon, Y., Arepalli, S., Chong, S., Hernandez, D. G., Johnson, J. O., Bartoccioni, E., Scuderi, F., Maestri, M., Gibbs, J. R., Errichiello, E., Chiò, A., Restagno, G., … Traynor, B. J. (2015). A genome-wide association study of myasthenia gravis. JAMA Neurology, 72(4), 396-404. https://doi.org/10.1001/jamaneurol.2014.4103

295. Revez, J. A., Bain, L., Chapman, B., Powell, J. E., Jansen, R., Duffy, D. L., Tung, J. Y., AAGC Collaborators, Penninx, B. W., Visscher, P. M., De Geus, E. J. C., Boomsma, D. I., Hinds, D. A., Martin, N. G., Montgomery, G. W., & Ferreira, M. A. R. (2013). A new regulatory variant in the interleukin-6 receptor gene associates with asthma risk. Genes and Immunity, 14(7), 441-446. https://doi.org/10.1038/gene.2013.38

296. Reynard, L. N., Bui, C., Canty-Laird, E. G., Young, D. A., & Loughlin, J. (2011). Expression of the osteoarthritis-associated gene GDF5 is modulated epigenetically by DNA methylation. Human Molecular Genetics, 20(17), 3450-3460. https://doi.org/10.1093/hmg/ddr253

297. Riedel, B. M., Molloy, A. M., Meyer, K., Fredriksen, A., Ulvik, A., Schneede, J., Nexø, E., Hoff, G., & Ueland, P. M. (2011). Transcobalamin polymorphism 67A->G, but not 776C->G, affects serum holotranscobalamin in a cohort of healthy middle-aged men and women. The Journal Of Nutrition, 141(10), 1784-1790. https://doi.org/10.3945/jn.111.141960

298. Rogers, M., Gill, D., Ahlqvist, E., Robinson, T., Mariosa, D., Johansson, M., Cortez Cardoso Penha, R., Dossus, L., Gunter, M. J., Moreno, V., Davey Smith, G., Martin, R. M., & Yarmolinsky, J. (2023). Genetically proxied impaired GIPR signaling and risk of 6 cancers. iScience, 26(6), Article 106848. https://doi.org/10.1016/j.isci.2023.106848

299. Rogers, P. J., Hohoff, C., Heatherley, S. V., Mullings, E. L., Maxfield, P. J., Evershed, R. P., Deckert, J., & Nutt, D. J. (2010). Association of the anxiogenic and alerting effects of caffeine with ADORA2A and ADORA1 polymorphisms and habitual level of caffeine consumption. Neuropsychopharmacology, 35(9), 1973-1983. https://doi.org/10.1038/npp.2010.71

300. Rothenberg, M. E., Spergel, J. M., Sherrill, J. D., Annaiah, K., Martin, L. J., Cianferoni, A., Gober, L., Kim, C., Glessner, J., Frackelton, E., Thomas, K., Blanchard, C., Liacouras, C., Verma, R., Aceves, S., Collins, M. H., Brown-Whitehorn, T., Putnam, P. E., Franciosi, J. P., ... Hakonarson, H. (2010). Common variants at 5q22 associate with pediatric eosinophilic esophagitis. Nature Genetics, 42(4), 289-291. https://doi.org/10.1038/ng.547

301. Rudkowska, I., Dewailly, E., Hegele, R. A., Boiteau, V., Dubé-Linteau, A., Abdous, B., Giguere, Y., Chateau-Degat, M.-L., & Vohl, M.-C. (2013). Gene-diet interactions on plasma lipid levels in the Inuit population. British Journal of Nutrition, 109(5), 953-961. https://doi.org/10.1017/s0007114512002231

302. Sabatti, C., Service, S. K., Hartikainen, A.-L., Pouta, A., Ripatti, S., Brodsky, J., Jones, C. G., Zaitlen, N. A., Varilo, T., Kaakinen, M., Sovio, U., Ruokonen, A., Laitinen, J., Jakkula, E., Coin, L., Hoggart, C., Collins, A., Turunen, H., Gabriel, S., ... Peltonen, L. (2009). Genome-wide association analysis of metabolic traits in a birth cohort from a founder population. Nature Genetics, 41(1), 35-46. https://doi.org/10.1038/ng.271

303. Sachse, C., Brockmöller, J., Bauer, S., & Roots, I. (1999). Functional significance of a C-->A polymorphism in intron 1 of the cytochrome P450 CYP1A2 gene tested with caffeine. British Journal of Clinical Pharmacology, 47(4), 445-449. https://doi.org/10.1046/j.1365-2125.1999.00898.x

304. Saintot, M., Malaveille, C., Hautefeuille, A., & Gerber, M. (2003). Interactions between genetic polymorphism of cytochrome P450-1B1, sulfotransferase 1A1, catechol-o-methyltransferase and tobacco exposure in breast cancer risk. International Journal of Cancer, 107(4), 652-657. https://doi.org/10.1002/ijc.11432

305. Samani, N. J., Braund, P. S., Erdmann, J., Götz, A., Tomaszewski, M., Linsel-Nitschke, P., Hajat, C., Mangino, M., Hengstenberg, C., Stark, K., Ziegler, A., Caulfield, M., Burton, P. R., Schunkert, H., & Tobin, M. D. (2008). The novel genetic variant predisposing to coronary artery disease in the region of the PSRC1 and CELSR2 genes on chromosome 1 associates with serum cholesterol. Journal of Molecular Medicine, 86(11), 1233-1241. https://doi.org/10.1007/s00109-008-0387-2

306. Sanders, L. A., Feldman, R. G., Voorhorst-Ogink, M. M., de Haas, M., Rijkers, G. T., Capel, P. J., Zegers, B. J., & van de Winkel, J. G. (1995). Human immunoglobulin G (IgG) Fc receptor IIA (CD32) polymorphism and IgG2-mediated bacterial phagocytosis by neutrophils. Infection And Immunity, 63(1), 73-81. https://doi.org/10.1128/iai.63.1.73-81.1995

307. Sauber, J., Grothe, J., Behm, M., Scherag, A., Grallert, H., Illig, T., Hinney, A., Hebebrand, J., Wiegand, S., Grüters, A., Krude, H., & Biebermann, H. (2010). Association of variants in gastric inhibitory polypeptide receptor gene with impaired glucose homeostasis in obese children and adolescents from Berlin. European Journal of Endocrinology, 163(2), 259-264. https://doi.org/10.1530/eje-10-0444
308. Sawaengsri, H., Bergethon, P. R., Qiu, W. Q., Scott, T. M., Jacques, P. F., Selhub, J., & Paul, L. (2016). Transcobalamin 776C→G polymorphism is associated with peripheral neuropathy in elderly individuals with high folate intake. The American Journal of Clinical Nutrition, 104(6), 1665-1670. https://doi.org/10.3945/ajcn.116.139030
309. Schänzer, A., Döring, B., Ondrouschek, M., Goos, S., Garvalov, B. K., Geyer, J., Acker, T., Neubauer, B., & Hahn, A. (2014). Stress-induced upregulation of SLC19A3 is impaired in biotin-thiamine-responsive basal ganglia disease. Brain Pathology, 24(3), 270-279. https://doi.org/10.1111/bpa.12117
310. Schee, J. P., Tan, J. S., Tan, C. Y., Shahrizaila, N., Wong, K. T., & Goh, K. J. (2024). Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiency: Phenotypic and genetic features of a Malaysian cohort. Journal of Clinical Neurology, 20(4), 422-430. https://doi.org/10.3988/jcn.2023.0265
311. Schönherr, S., Weissensteiner, H., Kronenberg, F., & Forer, L. (2023). Haplogrep 3 - an interactive haplogroup classification and analysis platform. Nucleic Acids Research, 51(W1), W263-W268. https://doi.org/10.1093/nar/gkad284
312. Schrijver, H. M., Crusius, J. B. A., García-González, M. A., Polman, C. H., Peña, A. S., Barkhof, F., & Uitdehaag, B. M. J. (2004). Gender-related association between the TGFB1+869 polymorphism and multiple sclerosis. Journal of Interferon & Cytokine Research, 24(9), 536-542. https://doi.org/10.1089/jir.2004.24.536
313. Schwanstecher, C., Meyer, U., & Schwanstecher, M. (2002). K(IR)6.2 polymorphism predisposes to type 2 diabetes by inducing overactivity of pancreatic beta-cell ATP-sensitive K(+) channels. Diabetes, 51(3), 875-879. https://doi.org/10.2337/diabetes.51.3.875
314. Seixas, S., & Marques, P. I. (2021). Known mutations at the cause of alpha-1 antitrypsin deficiency an updated overview of SERPINA1 variation spectrum. The Application of Clinical Genetics, 14, 173-194. https://doi.org/10.2147/tacg.s257511
315. Sergeant, S., Hugenschmidt, C. E., Rudock, M. E., Ziegler, J. T., Ivester, P., Ainsworth, H. C., Vaidya, D., Case, L. D., Langefeld, C. D., Freedman, B. I., Bowden, D. W., Mathias, R. A., & Chilton, F. H. (2012). Differences in arachidonic acid levels and fatty acid desaturase (FADS) gene variants in African Americans and European Americans with diabetes or the metabolic syndrome. British Journal of Nutrition, 107(4), 547-555. https://doi.org/10.1017/s0007114511003230
316. Sethi, A. A., Nordestgaard, B. G., & Tybjærg-Hansen, A. (2003). Angiotensinogen gene polymorphism, plasma angiotensinogen, and risk of hypertension and ischemic heart disease: A meta-analysis. Arteriosclerosis, Thrombosis, and Vascular Biology, 23(7), 1269-1275. https://doi.org/10.1161/01.atv.0000079007.40884.5c
317. Shatwan, I., Minihane, A.-M., Williams, C., Lovegrove, J., Jackson, K., & Vimaleswaran, K. (2016). Impact of lipoprotein lipase gene polymorphism, S447X, on postprandial triacylglycerol and glucose response to sequential meal ingestion. International Journal of Molecular Sciences, 17(3), Article 397. https://doi.org/10.3390/ijms17030397
318. Shaw, G. M., Lu, W., Zhu, H., Yang, W., Briggs, F. B., Carmichael, S. L., Barcellos, L. F., Lammer, E. J., & Finnell, R. H. (2009). 118 SNPs of folate-related genes and risks of spina bifida and conotruncal heart defects. BMC Medical Genetics, 10(1), Article 49. https://doi.org/10.1186/1471-2350-10-49

319. Shimizu, M., Cashman, J. R., & Yamazaki, H. (2007). Transient trimethylaminuria related to menstruation. BMC Medical Genetics, 8(1), Article 2. https://doi.org/10.1186/1471-2350-8-2
320. Siegel, D., McGuinness, S. M., Winski, S. L., & Ross, D. (1999). Genotype-phenotype relationships in studies of a polymorphism in NAD(P)H:quinone oxidoreductase 1. Pharmacogenetics, 9(1), 113-121. https://doi.org/10.1097/00008571-199902000-00015
321. Silva, D., Oliveira, M. J., Guimarães, M., Lima, R., Gomes, S., & Seixas, S. (2016). Alpha-1-antitrypsin (SERPINA1) mutation spectrum: Three novel variants and haplotype characterization of rare deficiency alleles identified in Portugal. Respiratory Medicine, 116, 8-18. https://doi.org/10.1016/j.rmed.2016.05.002
322. Simone, B., De Stefano, V., Leoncini, E., Zacho, J., Martinelli, I., Emmerich, J., Rossi, E., Folsom, A. R., Almawi, W. Y., Scarabin, P. Y., den Heijer, M., Cushman, M., Penco, S., Vaya, A., Angchaisuksiri, P., Okumus, G., Gemmati, D., Cima, S., Akar, N., … Boccia, S. (2013). Risk of venous thromboembolism associated with single and combined effects of Factor V Leiden, Prothrombin 20210A and Methylenetethraydrofolate reductase C677T: A meta-analysis involving over 11,000 cases and 21,000 controls. European Journal of Epidemiology, 28(8), 621-647. https://doi.org/10.1007/s10654-013-9825-8
323. Simpson, C., Vinikoor-Imler, L., Nassan, F. L., Shirvan, J., Lally, C., Dam, T., & Maserejian, N. (2022). Prevalence of ten LRRK2 variants in Parkinson's disease: A comprehensive review. Parkinsonism & Related Disorders, 98, 103-113. https://doi.org/10.1016/j.parkreldis.2022.05.012
324. Sims, R., van der Lee, S. J., Naj, A. C., Bellenguez, C., Badarinarayan, N., Jakobsdottir, J., Kunkle, B. W., Boland, A., Raybould, R., Bis, J. C., Martin, E. R., Grenier-Boley, B., Heilmann-Heimbach, S., Chouraki, V., Kuzma, A. B., Sleegers, K., Vronskaya, M., Ruiz, A., Graham, R. R., … Schellenberg, G. D. (2017). Rare coding variants in PLCG2, ABI3, and TREM2 implicate microglial-mediated innate immunity in Alzheimer's disease. Nature Genetics, 49(9), 1373-1384. https://doi.org/10.1038/ng.3916
325. Sironi, M., Biasin, M., Cagliani, R., Forni, D., De Luca, M., Saulle, I., Lo Caputo, S., Mazzotta, F., Macías, J., Pineda, J. A., Caruz, A., & Clerici, M. (2012). A common polymorphism in TLR3 confers natural resistance to HIV-1 infection. The Journal of Immunology, 188(2), 818-823. https://doi.org/10.4049/jimmunol.1102179
326. Skadrić, I., & Stojković, O. (2020). Defining screening panel of functional variants of CYP1A1, CYP2C9, CYP2C19, CYP2D6, and CYP3A4 genes in Serbian population. International Journal of Legal Medicine, 134(2), 433-439. https://doi.org/10.1007/s00414-019-02234-7
327. Skinningsrud, B., Lie, B. A., Lavant, E., Carlson, J. A., Erlich, H., Akselsen, H. E., Gervin, K., Wolff, A. B., Erichsen, M. M., Løvås, K., Husebye, E. S., & Undlien, D. E. (2011). Multiple loci in the HLA complex are associated with Addison's disease. The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism, 96(10), E1703-E1708. https://doi.org/10.1210/jc.2011-0645
328. Soejima, M., & Koda, Y. (2021). Estimation of secretor status of ABO antigens by high-resolution melting analysis of rs601338 (428G > A). Clinica Chimica Acta; International Journal of Clinical Chemistry, 517, 86-91. https://doi.org/10.1016/j.cca.2021.02.019
329. Sofat, R., Casas, J. P., Webster, A. R., Bird, A. C., Mann, S. S., Yates, J. R., Moore, A. T., Sepp, T., Cipriani, V., Bunce, C., Khan, J. C., Shahid, H., Swaroop, A., Abecasis, G., Branham, K. E. H., Zareparsi, S., Bergen, A. A., Klaver, C. C., Baas, D. C., … Hingorani, A. D. (2012). Complement factor H genetic variant and age-related macular degeneration: Effect size, modifiers and relationship to disease subtype. International Journal of Epidemiology, 41(1), 250-262. https://doi.org/10.1093/ije/dyr204

330. Song, J., da Costa, K. A., Fischer, L. M., Kohlmeier, M., Kwock, L., Wang, S., & Zeisel, S. H. (2005). Polymorphism of the PEMT gene and susceptibility to nonalcoholic fatty liver disease (NAFLD). Faseb Journal : Official Publication Of The Federation Of American Societies For Experimental Biology, 19(10), 1266-1271. https://doi.org/10.1096/fj.04-3580com
331. Song, L., Bai, G., Liu, X. S., Li, B., & Li, H. (2023). Efficient and accurate KIR and HLA genotyping with massively parallel sequencing data. Genome Research, 33(6), 923-931. https://doi.org/10.1101/gr.277585.122
332. Song, Y., Hsu, Y.-H., Niu, T., Manson, J. E., Buring, J. E., & Liu, S. (2009). Common genetic variants of the ion channel transient receptor potential membrane melastatin 6 and 7 (TRPM6 and TRPM7), magnesium intake, and risk of type 2 diabetes in women. BMC Medical Genetics, 10(1), Article 4. https://doi.org/10.1186/1471-2350-10-4
333. Spanish Consortium on the Genetics of Coeliac Disease (CEGEC), Trynka, G., PreventCD Study Group, Wellcome Trust Case Control Consortium (WTCCC), Hunt, K. A., Bockett, N. A., Romanos, J., Mistry, V., Szperl, A., Bakker, S. F., Bardella, M. T., Bhaw-Rosun, L., Castillejo, G., de la Concha, E. G., de Almeida, R. C., Dias, K.-R. M., van Diemen, C. C., Dubois, P. C. A., Duerr, R. H., … van Heel, D. A. (2011). Dense genotyping identifies and localizes multiple common and rare variant association signals in celiac disease. Nature Genetics, 43(12), 1193-1201. https://doi.org/10.1038/ng.998
334. Sparsø, T., Bonnefond, A., Andersson, E., Bouatia-Naji, N., Holmkvist, J., Wegner, L., Grarup, N., Gjesing, A. P., Banasik, K., Cavalcanti-Proença, C., Marchand, M., Vaxillaire, M., Charpentier, G., Jarvelin, M.-R., Tichet, J., Balkau, B., Marre, M., Lévy-Marchal, C., Færch, K., … Froguel, P. (2009). G-allele of intronic rs10830963 in MTNR1B confers increased risk of impaired fasting glycemia and type 2 diabetes through an impaired glucose-stimulated insulin release: Studies involving 19,605 Europeans. Diabetes, 58(6), 1450-1456. https://doi.org/10.2337/db08-1660
335. Sparsø, T., Hussain, M. S., Andersen, G., Hainerova, I., Borch-Johnsen, K., Jørgensen, T., Hansen, T., & Pedersen, O. (2007). Relationships between the functional PPARalpha Leu162Val polymorphism and obesity, type 2 diabetes, dyslipidaemia, and related quantitative traits in studies of 5799 middle-aged white people. Molecular Genetics and Metabolism, 90(2), 205-209. https://doi.org/10.1016/j.ymgme.2006.10.007
336. Steer, C. D., Hibbeln, J. R., Golding, J., & Davey Smith, G. (2012). Polyunsaturated fatty acid levels in blood during pregnancy, at birth and at 7 years: Their associations with two common FADS2 polymorphisms. Human Molecular Genetics, 21(7), 1504-1512. https://doi.org/10.1093/hmg/ddr588
337. Steinbacher, P., Feichtinger, R. G., Kedenko, L., Kedenko, I., Reinhardt, S., Schönauer, A.-L., Leitner, I., Sänger, A. M., Stoiber, W., Kofler, B., Förster, H., Paulweber, B., & Ring-Dimitriou, S. (2015). The single nucleotide polymorphism Gly482Ser in the PGC-1α gene impairs exercise-induced slow-twitch muscle fibre transformation in humans. PLOS ONE, 10(4), Article e0123881. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0123881
338. Steri, M., Orrù, V., Sidore, C., Mulas, A., Pitzalis, M., Busonero, F., Maschio, A., Serra, V., Dei, M., Lai, S., Virdis, F., Lobina, M., Loizedda, A., Marongiu, M., Masala, M., Floris, M., Curreli, N., Balaci, L., Loi, F., … Zoledziewska, M. (2025). TYK2:p.Pro1104Ala variant protects against autoimmunity by modulating immune cell levels. Immunology, 174(4), 462-469. https://doi.org/10.1111/imm.13902
339. Struewing, J. P., Hartge, P., Wacholder, S., Baker, S. M., Berlin, M., McAdams, M., Timmerman, M. M., Brody, L. C., & Tucker, M. A. (1997). The risk of cancer associated with specific mutations of BRCA1 and BRCA2 among Ashkenazi Jews. New England Journal of Medicine, 336(20), 1401-1408. https://doi.org/10.1056/nejm199705153362001

340. Su, M., Jia, A., He, Y., & Song, Y. (2021). Associations of the polymorphisms in ADIPOQ with circulating levels of adiponectin and lipids: A meta-analysis. Hormone and Metabolic Research, 53(8), 541-561. https://doi.org/10.1055/a-1543-6362
341. Su, S., Zhang, T., Wang, Y., Zhang, H., Wang, M., Hu, W., Ren, Y., Zhao, F., & Zhang, H. (2025). Interleukin-13 gene polymorphisms and asthma susceptibility in children: A meta-analysis. BMC Pediatrics, 25(1), Article 641. https://doi.org/10.1186/s12887-025-05963-4
342. Sutton, A., Imbert, A., Igoudjil, A., Descatoire, V., Cazanave, S., Pessayre, D., & Degoul, F. (2005). The manganese superoxide dismutase Ala16Val dimorphism modulates both mitochondrial import and mRNA stability. Pharmacogenetics and Genomics, 15(5), 311-319. https://doi.org/10.1097/01213011-200505000-00006
343. Swaminathan, B., Cuapio, A., Alloza, I., Matesanz, F., Alcina, A., García-Barcina, M., Fedetz, M., Fernández, Ó., Lucas, M., Órpez, T., Pinto-Medel, M. J., Otaegui, D., Olascoaga, J., Urcelay, E., Ortiz, M. A., Arroyo, R., Oksenberg, J. R., Antigüedad, A., Tolosa, E., & Vandenbroeck, K. (2013). Fine mapping and functional analysis of the multiple sclerosis risk gene CD6. PLoS ONE, 8(4), Article e62376. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0062376
344. Swaminathan, B., Matesanz, F., Cavanillas, M. L., Alloza, I., Otaegui, D., Olascoaga, J., Cénit, M. C., de las Heras, V., Barcina, M. G., Arroyo, R., Alcina, A., Fernandez, O., Antigüedad, A., Urcelay, E., & Vandenbroeck, K. (2010). Validation of the CD6 and TNFRSF1A loci as risk factors for multiple sclerosis in Spain. Journal of Neuroimmunology, 223(1-2), 100-103. https://doi.org/10.1016/j.jneuroim.2010.03.020
345. Tan, H.-L., Mohamed, R., Mohamed, Z., & Zain, S. M. (2016). Phosphatidylethanolamine N-methyltransferase gene rs7946 polymorphism plays a role in risk of nonalcoholic fatty liver disease: Evidence from meta-analysis. Pharmacogenetics and Genomics, 26(2), 88-95. https://doi.org/10.1097/fpc.0000000000000193
346. Tanaka, K., Miyake, Y., Hanioka, T., Furukawa, S., Miyatake, N., & Arakawa, M. (2017). The IL18 promoter polymorphism, rs1946518, is associated with the risk of periodontitis in Japanese women: The Kyushu Okinawa Maternal and Child Health Study. The Tohoku Journal of Experimental Medicine, 243(3), 159-164. https://doi.org/10.1620/tjem.243.159
347. Tanaka, T., Ordovas, J. M., Delgado-Lista, J., Perez-Jimenez, F., Marin, C., Perez-Martinez, P., Gomez, P., & Lopez-Miranda, J. (2007). Peroxisome proliferator-activated receptor alpha polymorphisms and postprandial lipemia in healthy men. Journal of Lipid Research, 48(6), 1402-1408. https://doi.org/10.1194/jlr.m700066-jlr200
348. Tanaka, T., Scheet, P., Giusti, B., Bandinelli, S., Piras, M. G., Usala, G., Lai, S., Mulas, A., Corsi, A. M., Vestrini, A., Sofi, F., Gori, A. M., Abbate, R., Guralnik, J., Singleton, A., Abecasis, G. R., Schlessinger, D., Uda, M., & Ferrucci, L. (2009). Genome-wide association study of vitamin B6, vitamin B12, folate, and homocysteine blood concentrations. The American Journal of Human Genetics, 84(4), 477-482. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2009.02.011
349. Tang, H., Zhu, X. W., Wu, L. F., Mo, X. B., Deng, F. Y., & Lei, S. F. (2019). Integrative analysis confirmed the association between osteoprotegerin and osteoporosis. Chinese Medical Sciences Journal = Chung-kuo I Hsueh K'o Hsueh Tsa Chih, 34(2), 147-156. https://doi.org/10.24920/003466
350. Tang, M., Li, A., Wu, M., Chen, X., Xiong, X., Zhou, Z., & Liu, D. (2021). rs10490924 surrounding HTRA1/ARMS2 regulates the susceptibility of age-related macular degeneration. Journal of Receptors and Signal Transduction, 41(2), 188-195. https://doi.org/10.1080/10799893.2020.1805625

351. Tang, T. S., Prior, S. L., Li, K. W., Ireland, H. A., Bain, S. C., Hurel, S. J., Cooper, J. A., Humphries, S. E., & Stephens, J. W. (2012). Association between the rs1050450 glutathione peroxidase-1 (C > T) gene variant and peripheral neuropathy in two independent samples of subjects with diabetes mellitus. Nutrition, Metabolism and Cardiovascular Diseases, 22(5), 417-425. https://doi.org/10.1016/j.numecd.2010.08.001
352. Tanwar, V. S., Chand, M. P., Kumar, J., Garg, G., Seth, S., Karthikeyan, G., & Sengupta, S. (2013). Common variant in FUT2 gene is associated with levels of vitamin B12 in Indian population. Gene, 515(1), 224-228. https://doi.org/10.1016/j.gene.2012.11.021
353. Taroza, S., Rastenytė, D., Podlipskytė, A., Patamsytė, V., & Mickuvienė, N. (2019). Deiodinases, organic anion transporter polypeptide polymorphisms and ischemic stroke outcomes. Journal of the Neurological Sciences, 407, Article 116457. https://doi.org/10.1016/j.jns.2019.116457
354. Teslovich, T. M., Musunuru, K., Smith, A. V., Edmondson, A. C., Stylianou, I. M., Koseki, M., Pirruccello, J. P., Ripatti, S., Chasman, D. I., Willer, C. J., Johansen, C. T., Fouchier, S. W., Isaacs, A., Peloso, G. M., Barbalic, M., Ricketts, S. L., Bis, J. C., Aulchenko, Y. S., Thorleifsson, G., … Kathiresan, S. (2010). Biological, clinical and population relevance of 95 loci for blood lipids. Nature, 466(7307), 707-713. https://doi.org/10.1038/nature09270
355. Theodoratou, E., Campbell, H., Tenesa, A., Houlston, R., Webb, E., Lubbe, S., Broderick, P., Gallinger, S., Croitoru, E. M., Jenkins, M. A., Win, A. K., Cleary, S. P., Koessler, T., Pharoah, P. D., Küry, S., Bézieau, S., Buecher, B., Ellis, N. A., Peterlongo, P., … Farrington, S. M. (2010). A large-scale meta-analysis to refine colorectal cancer risk estimates associated with MUTYH variants. British Journal of Cancer, 103(12), 1875-1884. https://doi.org/10.1038/sj.bjc.6605966
356. Thorven, M., Grahn, A., Hedlund, K.-O., Johansson, H., Wahlfrid, C., Larson, G., & Svensson, L. (2005). A homozygous nonsense mutation (428G→A) in the human secretor (FUT2) gene provides resistance to symptomatic norovirus (GGII) infections. Journal of Virology, 79(24), 15351-15355. https://doi.org/10.1128/jvi.79.24.15351-15355.2005
357. Tomás, M., Elosua, R., Sentí, M., Molina, L., Vila, J., Anglada, R., Fitó, M., Covas, M. I., & Marrugat, J. (2002). Paraoxonase1-192 polymorphism modulates the effects of regular and acute exercise on paraoxonase1 activity. Journal Of Lipid Research, 43(5), 713-720. https://doi.org/10.1016/s0022-2275(20)30113-9
358. Tournamille, C., Colin, Y., Cartron, J. P., & Le Van Kim, C. (1995). Disruption of a GATA motif in the Duffy gene promoter abolishes erythroid gene expression in Duffy-negative individuals. Nature Genetics, 10(2), 224-228. https://doi.org/10.1038/ng0695-224
359. Tran, B. N., Nguyen, N. D., Eisman, J. A., & Nguyen, T. V. (2008). Association between LRP5 polymorphism and bone mineral density: A Bayesian meta-analysis. BMC Medical Genetics, 9(1), Article 55. https://doi.org/10.1186/1471-2350-9-55
360. Traver, R., Siegel, D., Beall, H., Phillips, R., Gibson, N., Franklin, W., & Ross, D. (1997). Characterization of a polymorphism in NAD(P)H: Quinone oxidoreductase (DT-diaphorase). British Journal of Cancer, 75(1), 69-75. https://doi.org/10.1038/bjc.1997.11
361. Tsang, B. L., Devine, O. J., Cordero, A. M., Marchetta, C. M., Mulinare, J., Mersereau, P., Guo, J., Qi, Y. P., Berry, R. J., Rosenthal, J., Crider, K. S., & Hamner, H. C. (2015). Assessing the association between the methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR) 677C>T polymorphism and blood folate concentrations: A systematic review and meta-analysis of trials and observational studies. The American Journal of Clinical Nutrition, 101(6), 1286-1294. https://doi.org/10.3945/ajcn.114.099994

362. Tsianos, V. E., Kostoulas, C., Gazouli, M., Frillingos, S., Georgiou, I., Christodoulou, D. K., Katsanos, K. H., & Tsianos, E. V. (2020). ATG16L1 T300A polymorphism is associated with Crohn's disease in a Northwest Greek cohort, but ECM1 T130M and G290S polymorphisms are not associated with ulcerative colitis. Annals of Gastroenterology, 33(1), 38-44. https://doi.org/10.20524/aog.2019.0434
363. Uhart, M., McCaul, M. E., Oswald, L. M., Choi, L., & Wand, G. S. (2004). GABRA6 gene polymorphism and an attenuated stress response. Molecular Psychiatry, 9(11), 998-1006. https://doi.org/10.1038/sj.mp.4001535
364. Urano, T., Shiraki, M., Usui, T., Sasaki, N., Ouchi, Y., & Inoue, S. (2009). A1330V variant of the low-density lipoprotein receptor-related protein 5 (LRP5) gene decreases Wnt signaling and affects the total body bone mineral density in Japanese women. Endocrine Journal, 56(4), 625-631. https://doi.org/10.1507/endocrj.k09e-133
365. U.S. Food and Drug Administration. (2026, 12. August). Table of pharmacogenomic biomarkers in drug labeling. Abgerufen am 26. Oktober 2026, von https://www.fda.gov/drugs/science-and-research-drugs/table-pharmacogenomic-biomarkers-drug-labeling
366. Vaxillaire, M., Cavalcanti-Proença, C., Dechaume, A., Tichet, J., Marre, M., Balkau, B., Froguel, P., & DESIR Study Group. (2008). The common P446L polymorphism in GCKR inversely modulates fasting glucose and triglyceride levels and reduces type 2 diabetes risk in the DESIR prospective general French population. Diabetes, 57(8), 2253-2257. https://doi.org/10.2337/db07-1807
367. Verloop, H., Dekkers, O. M., Peeters, R. P., Schoones, J. W., & Smit, J. W. A. (2014). Genetics in endocrinology: Genetic variation in deiodinases: A systematic review of potential clinical effects in humans. European Journal of Endocrinology, 171(3), R123-R135. https://doi.org/10.1530/EJE-14-0302
368. Vidal, C., Formosa, R., & Xuereb-Anastasi, A. (2011). Functional polymorphisms within the TNFRSF11B (osteoprotegerin) gene increase the risk for low bone mineral density. Journal of Molecular Endocrinology, 47(3), 327-333. https://doi.org/10.1530/jme-11-0067
369. Virchow, S., Ansorge, N., Rosskopf, D., Rübben, H., & Siffert, W. (1999). The G protein beta3 subunit splice variant Gbeta3-s causes enhanced chemotaxis of human neutrophils in response to interleukin-8. Naunyn-Schmiedeberg's Archives of Pharmacology, 360(1), 27-32. https://doi.org/10.1007/s002109900040
370. Virchow, S., Ansorge, N., Rübben, H., Siffert, G., & Siffert, W. (1998). Enhanced fMLP-stimulated chemotaxis in human neutrophils from individuals carrying the G protein β3 subunit 825 T-allele. FEBS Letters, 436(2), 155-158. https://doi.org/10.1016/s0014-5793(98)01110-7
371. Vrablik, M., Hubacek, J. A., Dlouha, D., Satny, M., Adamkova, V., & Ceska, R. (2019). Strong association between APOA5 gene polymorphisms and hypertriglyceridaemic episodes. Folia Biologica, 65(4), 188-194. https://doi.org/10.14712/fb2019065040188
372. Wacklin, P., Tuimala, J., Nikkilä, J., Sebastian Tims, Mäkivuokko, H., Alakulppi, N., Laine, P., Rajilic-Stojanovic, M., Paulin, L., de Vos, W. M., & Mättö, J. (2014). Faecal microbiota composition in adults is associated with the FUT2 gene determining the secretor status. PLOS ONE, 9(4), Article e94863. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0094863
373. Wallace, D. F., Walker, A. P., Pietrangelo, A., Clare, M., Bomford, A. B., Dixon, J. L., Powell, L. W., Subramaniam, V. N., & Dooley, J. S. (2002). Frequency of the S65C mutation of HFE and iron overload in 309 subjects heterozygous for C282Y. Journal of Hepatology, 36(4), 474-479. https://doi.org/10.1016/s0168-8278(01)00304-x

374. Wang, C.-M., Ho, H.-H., Chang, S.-W., Wu, Y.-J. J., Lin, J.-C., Chang, P.-Y., Wu, J., & Chen, J.-Y. (2012). ERAP1 genetic variations associated with HLA-B27 interaction and disease severity of syndesmophytes formation in Taiwanese ankylosing spondylitis. Arthritis Research & Therapy, 14(3), Article R125. https://doi.org/10.1186/ar3855

375. Wang, T. J., Zhang, F., Richards, J. B., Kestenbaum, B., van Meurs, J. B., Berry, D., Kiel, D. P., Streeten, E. A., Ohlsson, C., Koller, D. L., Peltonen, L., Cooper, J. D., O'Reilly, P. F., Houston, D. K., Glazer, N. L., Vandenput, L., Peacock, M., Shi, J., Rivadeneira, F., … Spector, T. D. (2010). Common genetic determinants of vitamin D insufficiency: A genome-wide association study. The Lancet, 376(9736), 180-188. https://doi.org/10.1016/s0140-6736(10)60588-0

376. Wang, Y., Tang, Y., Ji, Y., Xu, W., Ullah, N., Yu, H., Wu, Y., & Xie, L. (2021). Association between FADS1 rs174547 and levels of long-chain PUFA: A meta-analysis. British Journal of Nutrition, 126(8), 1121-1129. https://doi.org/10.1017/s0007114520005103

377. Wang, Z., Liang, Q., Qian, X., Hu, B., Zheng, Z., Wang, J., Hu, Y., Bao, Z., Zhao, K., Zhou, Y., Feng, X., Yi, X., Li, J., Shi, J., Liu, Z., Hao, J., Chen, K., Yu, Y., Sham, P. C., … Li, M. J. (2023). An autoimmune pleiotropic SNP modulates IRF5 alternative promoter usage through ZBTB3-mediated chromatin looping. Nature Communications, 14(1), Article 1208. https://doi.org/10.1038/s41467-023-36897-z

378. Way, M., McQuillin, A., Saini, J., Ruparelia, K., Lydall, G. J., Guerrini, I., Ball, D., Smith, I., Quadri, G., Thomson, A. D., Kasiakogia-Worlley, K., Cherian, R., Gunwardena, P., Rao, H., Kottalgi, G., Patel, S., Hillman, A., Douglas, E., Qureshi, S. Y., … Gurling, H. M. D. (2015). Genetic variants in or near ADH1B and ADH1C affect susceptibility to alcohol dependence in a British and Irish population. Addiction Biology, 20(3), 594-604. https://doi.org/10.1111/adb.12141

379. Weisberg, I. S., Jacques, P. F., Selhub, J., Bostom, A. G., Chen, Z., Curtis Ellison, R., Eckfeldt, J. H., & Rozen, R. (2001). The 1298A-->C polymorphism in methylenetetrahydrofolate reductase (MTHFR): In vitro expression and association with homocysteine. Atherosclerosis, 156(2), 409-415. https://doi.org/10.1016/s0021-9150(00)00671-7

380. Weissglas-Volkov, D., Aguilar-Salinas, C. A., Sinsheimer, J. S., Riba, L., Huertas-Vazquez, A., Ordoñez-Sánchez, M. L., Rodriguez-Guillen, R., Cantor, R. M., Tusie-Luna, T., & Pajukanta, P. (2010). Investigation of variants identified in Caucasian genome-wide association studies for plasma high-density lipoprotein cholesterol and triglycerides levels in Mexican dyslipidemic study samples. Circulation: Cardiovascular Genetics, 3(1), 31-38. https://doi.org/10.1161/circgenetics.109.908004

381. Willer, C. J., Schmidt, E. M., Sengupta, S., Peloso, G. M., Gustafsson, S., Kanoni, S., Ganna, A., Chen, J., Buchkovich, M. L., Mora, S., Beckmann, J. S., Bragg-Gresham, J. L., Chang, H. Y., Demirkan, A., Den Hertog, H. M., Do, R., Donnelly, L. A., Ehret, G. B., Esko, T., … Global Lipids Genetics Consortium. (2013). Discovery and refinement of loci associated with lipid levels. Nature Genetics, 45(11), 1274-1283. https://doi.org/10.1038/ng.2797

382. Woodward, O. M., Köttgen, A., Coresh, J., Boerwinkle, E., Guggino, W. B., & Köttgen, M. (2009). Identification of a urate transporter, ABCG2, with a common functional polymorphism causing gout. Proceedings of the National Academy of Sciences, 106(25), 10338-10342. https://doi.org/10.1073/pnas.0901249106

383. Wu, Y., McDade, T. W., Kuzawa, C. W., Borja, J., Li, Y., Adair, L. S., Mohlke, K. L., & Lange, L. A. (2012). Genome-wide association with C-reactive protein levels in CLHNS: Evidence for the CRP and HNF1A loci and their interaction with exposure to a pathogenic environment. Inflammation, 35(2), 574-583. https://doi.org/10.1007/s10753-011-9348-y

384. Wu, Z., Lou, Y., Qiu, X., Liu, Y., Lu, L., Chen, Q., & Jin, W. (2014). Association of cholesteryl ester transfer protein (CETP) gene polymorphism, high density lipoprotein cholesterol and risk of coronary artery disease: A meta-analysis using a Mendelian randomization approach. BMC Medical Genetics, 15(1), Article 118. https://doi.org/10.1186/s12881-014-0118-1

385. Xu, J., Wang, J., & Chen, B. (2012). SLC30A8 (ZnT8) variations and type 2 diabetes in the Chinese Han population. Genetics and Molecular Research, 11(2), 1592-1598. https://doi.org/10.4238/2012.May.24.1

386. Xu, K., Kranzler, H. R., Sherva, R., Sartor, C. E., Almasy, L., Koesterer, R., Zhao, H., Farrer, L. A., & Gelernter, J. (2015). Genomewide association study for maximum number of alcoholic drinks in European Americans and African Americans. Alcoholism: Clinical and Experimental Research, 39(7), 1137-1147. https://doi.org/10.1111/acer.12751

387. Xu, M., Bhatt, D. K., Yeung, C. K., Claw, K. G., Chaudhry, A. S., Gaedigk, A., Pearce, R. E., Broeckel, U., Gaedigk, R., Nickerson, D. A., Schuetz, E., Rettie, A. E., Leeder, J. S., Thummel, K. E., & Prasad, B. (2017). Genetic and nongenetic factors associated with protein abundance of flavin-containing monooxygenase 3 in human liver. The Journal of Pharmacology and Experimental Therapeutics, 363(2), 265-274. https://doi.org/10.1124/jpet.117.243113

388. Yabuta, S., Urata, M., Wai Kun, R. Y., Masaki, M., & Shidoji, Y. (2016). Common SNP rs6564851 in the BCO1 gene affects the circulating levels of β-carotene and the daily intake of carotenoids in healthy Japanese women. PLOS ONE, 11(12), Article e0168857. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0168857

389. Yarmolinsky, J., Amos, C. I., Hung, R. J., Moreno, V., Burrows, K., Smith-Byrne, K., Atkins, J. R., Brennan, P., Colon Cancer Family Registry (CCFR), Colorectal Cancer Transdisciplinary Study (CORECT), Genetics and Epidemiology of Colorectal Cancer Consortium (GECCO), Prostate Cancer Association Group to Investigate Cancer Associated Alterations in the Genome (PRACTICAL) Consortium, McKay, J. D., Martin, R. M., & Davey Smith, G. (2022). Association of germline TYK2 variation with lung cancer and non-Hodgkin lymphoma risk. International Journal of Cancer, 151(12), 2155-2160. https://doi.org/10.1002/ijc.34180

390. Young, E. H., Wareham, N. J., Farooqi, S., Hinney, A., Hebebrand, J., Scherag, A., O'Rahilly, S., Barroso, I., & Sandhu, M. S. (2007). The V103I polymorphism of the MC4R gene and obesity: Population based studies and meta-analysis of 29 563 individuals. International Journal of Obesity, 31(9), 1437-1441. https://doi.org/10.1038/sj.ijo.0803609

391. Yu, C.-E., Marchani, E., Nikisch, G., Müller, U., Nolte, D., Hertel, A., Wijsman, E. M., & Bird, T. D. (2010). The N141I mutation in PSEN2: Implications for the quintessential case of Alzheimer disease. Archives of Neurology, 67(5), 631-633. https://doi.org/10.1001/archneurol.2010.87

392. Zeggini, E., Weedon, M. N., Lindgren, C. M., Frayling, T. M., Elliott, K. S., Lango, H., Timpson, N. J., Perry, J. R., Rayner, N. W., Freathy, R. M., Barrett, J. C., Shields, B., Morris, A. P., Ellard, S., Groves, C. J., Harries, L. W., Marchini, J. L., Owen, K. R., Knight, B., … Hattersley, A. T. (2007). Replication of genome-wide association signals in UK samples reveals risk loci for type 2 diabetes. Science, 316(5829), 1336-1341. https://doi.org/10.1126/science.1142364

393. Zhang, J., Guo, Y., Zhao, X., Pang, J., Pan, C., Wang, J., Wei, S., Yu, X., Zhang, C., Chen, Y., Yin, H., & Xu, F. (2023). The role of aldehyde dehydrogenase 2 in cardiovascular disease. Nature Reviews Cardiology, 20(7), 495-509. https://doi.org/10.1038/s41569-023-00839-5

394. Zhang, K., Zhang, L., Wang, X., & Zhang, L. (2012). The IL-10 promoter haplotype and cancer risk: Evidence from a meta-analysis. Familial Cancer, 11(3), 313-319. https://doi.org/10.1007/s10689-012-9533-7

395. Zhang, T., Yang, Y., & Sima, X. (2022). No association of GABRA1 rs2279020 and GABRA6 rs3219151 polymorphisms with risk of epilepsy and antiepileptic drug responsiveness in Asian and Arabic populations: Evidence from a meta-analysis with trial sequential analysis. Frontiers in Neurology, 13, Article 996631. https://doi.org/10.3389/fneur.2022.996631
396. Zhang, Y., Xu, H., Shen, Y., Gong, Z., & Xiao, T. (2015). Association of DNMT3B -283 T > C and -579 G > T polymorphisms with decreased cancer risk: Evidence from a meta-analysis. International Journal of Clinical and Experimental Medicine, 8(8), 13028-13038. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26550225/
397. Zhao, C.-X., Liu, M., Xu, Y., Yang, K., Wei, D., Shi, X.-H., Yang, F., Zhang, Y.-G., Wang, X., Liang, S.-Y., Zhao, F., Zhang, Y.-R., Wang, N.-N., Chen, X., Sun, L., Zhu, X.-Q., Yuan, H.-P., Zhu, L., Yang, Y.-G., … Yang, Z. (2014). 8q24 rs4242382 polymorphism is a risk factor for prostate cancer among multi-ethnic populations: Evidence from clinical detection in China and a meta-analysis. Asian Pacific Journal of Cancer Prevention, 15(19), 8311-8317. https://doi.org/10.7314/apjcp.2014.15.19.8311
398. Zhao, H., Xu, J., Zhang, H., Sun, J., Sun, Y., Wang, Z., Liu, J., Ding, Q., Lu, S., Shi, R., You, L., Qin, Y., Zhao, X., Lin, X., Li, X., Feng, J., Wang, L., Trent, J. M., Xu, C., … Chen, Z. J. (2012). A genome-wide association study reveals that variants within the HLA region are associated with risk for nonobstructive azoospermia. American Journal of Human Genetics, 90(5), 900-906. https://doi.org/10.1016/j.ajhg.2012.04.001
399. Zhao, L., Wei, Y., Song, A., & Li, Y. (2016). Association study between genome-wide significant variants of vitamin B12 metabolism and gastric cancer in a Han Chinese population. IUBMB Life, 68(4), 303-310. https://doi.org/10.1002/iub.1485
400. Zheng, H.-F., Tobias, J. H., Duncan, E., Evans, D. M., Eriksson, J., Paternoster, L., Yerges-Armstrong, L. M., Lehtimäki, T., Bergström, U., Kähönen, M., Leo, P. J., Raitakari, O., Laaksonen, M., Nicholson, G. C., Viikari, J., Ladouceur, M., Lyytikäinen, L.-P., Medina-Gomez, C., Rivadeneira, F., … Lorentzon, M. (2012). WNT16 influences bone mineral density, cortical bone thickness, bone strength, and osteoporotic fracture risk. PLoS Genetics, 8(7), Article e1002745. https://doi.org/10.1371/journal.pgen.1002745
401. Zheng, Q., Zeng, T.-T., Chen, J., Liu, H., Zhang, H., & Su, J. (2013). Association between DNA methyltransferases 3B gene polymorphisms and the susceptibility to acute myeloid leukemia in Chinese Han population. PLOS ONE, 8(9), Article e74626. https://doi.org/10.1371/journal.pone.0074626
402. Zhong, S.-L., Zhou, S.-F., Chen, X., Chan, S. Y., Chan, E., Ng, K.-Y., Duan, W., & Huang, M. (2006). Relationship between genotype and enzyme activity of glutathione S-transferases M1 and P1 in Chinese. European Journal of Pharmaceutical Sciences, 28(1-2), 77-85. https://doi.org/10.1016/j.ejps.2006.01.002
403. Zhou, L.-T., Qin, L., Zheng, D.-C., Song, Z.-K., & Ye, L. (2012). Meta-analysis of genetic association of chromosome 9p21 with early-onset coronary artery disease. Gene, 510(2), 185-188. https://doi.org/10.1016/j.gene.2012.09.003
404. Zhou, Y.-J., Yin, R.-X., Hong, S.-C., Yang, Q., Cao, X.-L., & Chen, W.-X. (2017). Association of the HNF1A polymorphisms and serum lipid traits, the risk of coronary artery disease and ischemic stroke. The Journal of Gene Medicine, 19(1-2), Article e2941. https://doi.org/10.1002/jgm.2941

405. Zhu, D. L., Chen, X. F., Hu, W. X., Dong, S. S., Lu, B. J., Rong, Y., Chen, Y. X., Chen, H., Thynn, H. N., Wang, N. N., Guo, Y., & Yang, T. L. (2018). Multiple functional variants at 13q14 risk locus for osteoporosis regulate RANKL expression through long-range super-enhancer. Journal of Bone and Mineral Research : The Official Journal of the American Society for Bone and Mineral Research, 33(7), 1335-1346. https://doi.org/10.1002/jbmr.3419

406. Zhu, K. X., Song, P. Y., He-Li, Li, M. P., Du, Y. X., Ma, Q. L., Peng, L. M., & Chen, X. P. (2021). Association of FMO3 rs1736557 polymorphism with clopidogrel response in Chinese patients with coronary artery disease. European Journal of Clinical Pharmacology, 77(3), 359-368. https://doi.org/10.1007/s00228-020-03024-6

407. Zimarina, T. C., Kristensen, V. N., Imianitov, E. N., & Bershteĭn, L. M. (2004). [Polymorphisms of CYP1B1 and COMT in breast and endometrial cancer]. Molekuliarnaia Biologiia, 38(3), 386-393. https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15285606/

8 Technische Exportdetails

Berichtsherkunft

Proben-ID	HG1_3
Berichts-ID	disease-association-HG1_3-1793008460
Erzeugt	2026-10-26T09:54:20Z
Datenschema	ReportDocument/1.0
Berichtserzeuger	GenomeReportRenderer/2.1
Verwendung	Technische Auswertung, keine klinische Freigabe
Exportprüfungen	PDF-Metadaten, Inhaltsverzeichnis, Lesezeichen, Datenschutz und Bildnachweise. Ergebnisse stehen im Exportprotokoll.
Artefakte	PDF · HTML · report.json · manifest.json · snapshot-manifest.json

Qualitätsmatrix

Modul	Status	Evidenz	Bewertungsgrenze	Quelle
HLA*LA	ausgewertet	Methodenpublikation und Wissensbasis	Technische HLA-Evidenz, keine Locus-übergreifende Kopplung	PMID:30942877 · [88]
T1K HLA	ausgewertet	Technische Referenz	Zusatzevidenz, Abweichungen erfordern qualifizierte Prüfung	DOI:10.1101/gr.277585.122
KIR/T1K	ausgewertet	Technische Referenz	Technische KIR-Evidenz, keine transplantationsmedizinische Freigabe	DOI:10.1101/gr.277585.122
KILDA/LPA	ausgewertet	Methodenpublikation	Marker-/Risikokontext, keine Diagnose	PMID:40453649 · [253]
ExpansionHunter	ausgewertet	Technische Referenz	Nur Repeat-Kontext, keine SNV-/Indel-Bewertung	DOI:10.1093/bioinformatics/btz431
SNP	ausgewertet	Wissensbasis	Kontextevidenz, keine Diagnose	Herkunft der Berichtswissensbasis
EBV, PGS	nicht ausgewertet	Keine Ergebnisdateien eingebunden		

Statement-nahe Quellenpflicht: quellenpflichtige Aussagen werden in report.json als Statement mit Citation-IDs modelliert.

HLA*LA
[hla-la] PMID:30942877 · [88]

Zweck: HLA-Typisierung

Eingabe: HG1_HLA_typing.txt

Ergebnis: technische HLA-Evidenz [hla-la] PMID:30942877 · [88]

Qualität: auswertbar bei gültiger Bestguess-Datei

Grenze: HLA*LA-Ausgabespalten sind technische Tool-Spalten, keine Locus-übergreifende Kopplung

T1K HLA
[t1k] [331]

Zweck: unabhängige HLA-Zusatzevidenz

Eingabe: HG1_T1K_HLA_bestguess.txt

Ergebnis: Vergleich zu HLA*LA [t1k] [331]

Qualität: prüfpflichtig bei Abweichungen

Grenze: ersetzt keine qualifizierte Bewertung

KIR/T1K
[t1k] [331]

Zweck: KIR-Genotypisierung

Eingabe: HG1_T1K_KIR.json

Ergebnis: technische KIR-Evidenz [t1k] [331]

Qualität: auswertbar bei T1K-KIR-Ergebnis

Grenze: keine transplantationsmedizinische Freigabe

KILDA/LPA
[kilda] PMID:40453649 · [253]

Zweck: LPA/KIV-2-Kopienzahl

Eingabe: HG1_KILDA_LPA.tsv

Ergebnis: Lp(a)-Marker-Kontext [kilda] PMID:40453649 · [253]

Qualität: technische FASTQ-k-mer-Evidenz

Grenze: Risiko-/Markerhinweis, keine Diagnose

ExpansionHunter
[expansionhunter] [92]

Zweck: Repeat-Expansionen

Eingabe: HG1_ExpansionHunter.json

Ergebnis: Repeat-Evidenz [expansionhunter] [92]

Qualität: abhängig von Catalog und Coverage

Grenze: nur Repeat-Kontext, keine Punktmutations-/Indel-Bewertung

mtDNA/Haplogrep

[haplogrep] [311]

Zweck: maternale Linie und mtDNA-Kontext

Eingabe: HG1_mt_haplogroup.txt

Ergebnis: Haplogruppe/mtDNA-Evidenz [haplogrep] [311]

Qualität: technisch auswertbar bei gültigen Eingaben

Grenze: Herkunftskontext, keine medizinische Diagnose

Nichtkodierende und Splice-Varianten

Status: Hinweis für Forschungspriorisierung und mögliche Reanalyse

- Kein VCF-Artefakt als Eingabe ausgewiesen.
- Keine Eingabedatei mit ClinVar-Bezug an diesen Bericht übergeben.
- In den übergebenen Variantenartefakten wurde keine VEP/CSQ- oder Splice-Signatur im Header erkannt. Aus diesen Dateien werden keine zusätzlichen Annotationen ergänzt.

Offene Voraussetzung: Je nach Variante können funktionelle Bestätigung, RNA-Analyse oder eine Segregationsanalyse erforderlich sein, wenn eine weitere Prüfung geplant ist.

Claim-Grenze: Keine Diagnose und keine Therapie. In-silico-Scores werden nicht in eine Pathogenitätsklassifikation überführt.

Blutgruppen und genetische Hinweise für Transfusionen

Status: Planstatus: Dieser Bericht enthält keine klinische Blutgruppenauswertung.

Diese Auswertung bestimmt keine Blutgruppe für die klinische Verwendung. Genetische Daten allein bestimmen keinen serologisch bestätigten Blutgruppenstatus.

Dieser Bericht darf nicht für eine Transfusionsentscheidung verwendet werden, auch nicht im Notfall. Er ersetzt keine Blutbanktests.

Fehlende Voraussetzungen:

- versionierte ISBT-Referenz für Blutgruppenallele
- validiertes Verfahren zur Bestimmung der zusammengehörigen Blutgruppenallele
- Abgleich mit serologischen Blutbanktests
- validierte Testfälle

Privacy, Reproduzierbarkeit und Appendix: Der Export ist auf lokale Pfad-Leaks, externe Ressourcen, Metadaten, Report-Fingerprint, Rohdaten-Appendix und maschinenlesbare report.json-/Manifest-Artefakte ausgelegt. Strukturierte Ausgabe für nachgelagerte Systeme: [Probe]_report.json (Schema 1.0, Statement-Ebene mit Citation-IDs) und [Probe]_report-manifest.json (Schema 1.4, Provenance-Contract mit Eingabe-Hashes, Tool-Pfaden, Referenz-Pins und RUO-Einordnung).

Quellennachweis

Jede Quellenmarke einer Modulkarte steht direkt beim zugehörigen Ergebnis und ist im Berichtsmanifest (report.json) als Quellen- oder Herkunftseintrag hinterlegt.