



Miej wpływ na przyszłość zapisaną w genach

Zadbaj o siebie dzięki medycynie
spersonalizowanej

**GRUPA
LUXMED** 
Jesteśmy częścią Bupa



**MOJE
ZDROWIE
GENETYCZNE**

Twoje DNA zawiera unikalną informację genetyczną. Informacja ta nie tylko określa Twoje cechy fizyczne ale może również wskazywać, czy jesteś narażony na pewne schorzenia.

Właśnie dlatego wprowadziliśmy Program **Moje Zdrowie Genetyczne**, w którym do analizy DNA wykorzystujemy metodę polegającą na sekwencjonowaniu całego genomu (WGS).

Dzięki temu zyskujesz pomoc w zbadaniu ryzyka wystąpienia choroby oraz zapewnienie wsparcia w precyzyjnym zarządzaniu zdrowiem - teraz i w przyszłości, wykorzystując dane zawarte w Twoim DNA.

Spis treści

1. Czym jest genom.....	4
2. Czym jest sekwencjonowanie całego genomu.....	5
3. Co program Moje Zdrowie Genetyczne może Ci powiedzieć.....	6
4. Kryteria do przystąpienia do programu.....	8
5. Co obejmuje program.....	8
6. Po otrzymaniu i omówieniu wyników.....	9
7. Predyspozycje genetyczne ujęte w programie.....	10
8. Podatności i cechy, które warto znać.....	13
9. Słowniczek.....	14



Czym jest **genom**?

Mówiąc wprost, Twój genom jest planem, który definiuje to, kim jesteś.

Genom to cały materiał genetyczny, w tym geny. Geny to fragmenty DNA, które zawierają informacje potrzebne do działania naszego organizmu. Gen występuje zazwyczaj w dwóch kopiach – jedną dziedziczymy od matki, a drugą od ojca.

Każdy z nas ma w swoim DNA różne warianty, które wpływają na to, jak wyglądamy – na przykład jaki mamy kolor oczu czy jakiego jesteśmy wzrostu. Niektóre z tych wariantów nie mają zauważalnego wpływu na nasze zdrowie. Inne jednak mogą zwiększać ryzyko wystąpienia określonych chorób u niektórych osób.

Testy genetyczne są wykonywane w celu identyfikacji wariantów związanych z ryzykiem wystąpienia określonych chorób. Wyniki mogą pomóc lekarzom w udzielaniu porad zdrowotnych dostosowanych do indywidualnego ryzyka genetycznego.

Czym jest sekwencjonowanie całego genomu?

Sekwencjonowanie całego genomu to proces, w którym odczytywany jest cały genom - wszystkie geny i inne fragmenty materiału genetycznego. Ludzki genom zawiera około 20 000 genów. Inne części genomu nie zawierają genów i są znane jako regiony niekodujące. Jednak zmiany w tych regionach też mogą wpływać na nasze zdrowie. Sekwencjonowanie całego genomu odczytuje również te regiony.

Sekwencjonowanie całego genomu określa kolejność zasad (liter), które składają się na DNA. Informacje te mogą być następnie wykorzystane przez lekarzy do oceny:

- zagrożeń dla zdrowia
- skuteczności i bezpieczeństwa stosowania wybranych leków
- czy jesteś nosicielem określonych wariantów (badanie nosicielstwa)
- cech, na które mogą wpływać geny i środowisko, takie jak ciśnienie krwi.

- **Choroby wieloczynnikowe** – to choroby związane zarówno z czynnikami genetycznymi, jak i środowiskowymi. Występują one częściej w populacji niż warianty jednogenowe, a ryzyko ich rozwoju może być modyfikowane przez czynniki związane ze stylem życia. Przykłady obejmują nietolerancję laktozy, przewlekłą chorobę nerek i zwiłknienie płuc. W raporcie zostaną one wymienione w sekcji dotyczącej chorób wieloczynnikowych.

- **Poligenowa ocena ryzyka (PRS)** – wynik ten uzyskuje się poprzez porównanie Twojego DNA z DNA osób, które zachorowały na określoną chorobę, a następnie analizowanie podobieństw genetycznych.

Im więcej takich podobieństw, tym większe ryzyko zachorowania na daną chorobę. Taki wynik nazywa się poligenową oceną ryzyka – i będzie inny dla różnych chorób.

Ryzyka zdrowotne

Ta sekcja pomoże również zrozumieć sposób organizacji raportu, jeśli zdecydujesz się wziąć udział w badaniu.

- **Warianty jednogenowe** - są to warianty pojedynczego genu, które są związane z daną chorobą. Na przykład warianty *BRCA1* i *BRCA2*, które zwiększają ryzyko zachorowania na raka piersi lub jajnika. W raporcie wszelkie istotne warianty jednogenowe zostaną wymienione w sekcji "wyniki o znaczeniu klinicznym", ponieważ wyniki te mają największe znaczenie kliniczne.

Reakcja na leki

Sekwencjonowanie całego genomu może również pomóc przewidzieć, jak Twój organizm może zareagować na leczenie farmakologiczne. Z raportu farmakogenomicznego dowiesz się jakie reakcje mogą wystąpić w odpowiedzi na niektóre leki. Wyniki mogą pomóc lekarzowi w spersonalizowanym doborze terapii lekowej, zmniejszyć ryzyko wystąpienia działań niepożądanych leków i zwiększyć skuteczność leków, które przyjmujesz teraz lub w przyszłości.

Farmakogenomika pozwala określić wpływ genów na skuteczność i bezpieczeństwo stosowania wybranych leków.

Wiele obecnie stosowanych leków jest "uniwersalnych", ale nie działają one tak samo na wszystkich.

Może być trudno przewidzieć, kto odnie- sie korzyści ze stosowania danego leku, kto w ogóle nie zareaguje, a kto doświad- czy negatywnych skutków ubocznych. Wyniki z zakresu farmakogenomiki powinny być omawiane z lekarzem – nie należy również wprowadzać zmian w schemacie stosowanego leczenia bez konsultacji lekarskiej.

Cechy

Cechy to osobiste właściwości, na które wpływa wiele czynników genetycznych i środowiskowych. Do tej kategorii można zaliczyć podatność na urazy więzadeł, wytrzymałość mięśniową, reakcję na substancje (alkohol, kawa i kofeina lub nikotyna), kontrola reakcji na głód, pre- ferencje słodkiego smaku, skłonność do przyrostu masy ciała i otyłości, krótko- wzroczność, wrażliwość na ból i inne. Niektóre z nich można modyfikować poprzez zmiany stylu życia, takie jak ćwiczenia i dieta. Innych, takich jak kolor oczu i wzrost, nie można zmienić.

Status nosicielstwa

Badanie całego genomu może wykryć takie warianty genetyczne, które nie wpływają na Twoje zdrowie, ale jeśli Ty i Twój partner je posiadacie – mogą zwiększać ryzyko choroby u Waszego dziecka.

Taką analizę nazywa się badaniem nosi- cielstwa, ponieważ sprawdza, czy "nosisz" określone zmiany w genach. Zrozumienie tych potencjalnych zagro- żeń genetycznych może być pomocne, jeśli planujesz rodzinę lub masz już dzieci.

Jeśli okaże się, że jesteś nosicielem, lekarz może zaproponować dalsze bada- nia – dla Ciebie, Twojego partnera lub partnerki albo innych członków rodziny.

Warto jednak wiedzieć, że nie wszystkie choroby genetyczne można wykryć w ramach tego badania. Dlatego ten Program nie zastępuje specjalistycznych badań nosicielstwa przeznaczonych dla konkretnych chorób, takich jak rdzenio- wy zanik mięśni (SMA) lub zespół łamli- wego chromosomu X (FraX).

Co program **Moje Zdrowie Genetyczne** może Ci powiedzieć?

Celem programu **Moje Zdrowie Gene- tyczne** jest pomoc w zrozumieniu, na rozwój jakich schorzeń możesz być bardziej narażony. Doradzimy również, co możesz zrobić, aby zmniejszyć ryzyko wystąpienia tych schorzeń w przyszłości.

W ramach badania przesiewowego **Moje Zdrowie Genetyczne** przeanalizujemy ponad 300 genów i 9 poligenowych ocen ryzyka - w tym oceny ryzyka raka piersi lub jajnika, raka prostaty, raka jelita gru- bego, nadciśnienia i cukrzycy typu 2.



Chociaż będziemy sekwencjonować cały genom, **będziemy analizować i raportować tylko wybrane geny**. Geny te są związane ze schorzeniami, w przypadku, których można podjąć pewne działania zapobiegawcze. Te schorzenia dają możliwość działania (ang. actionable).

‘Actionable’ oznacza, że możesz zrobić coś pozytywnego, aby potencjalnie poprawić swoje zdrowie, np:

- wykonać badania na obecność choroby
- przystąpić do badań przesiewowych w kierunku choroby
- wprowadzić zmiany stylu życia, które coraz częściej w badaniach są określane jako kluczowe w utrzymaniu dobrego stanu zdrowia osobom z obciążeniami genetycznymi.

Należy pamiętać, że sekwencjonowanie całego genomu nie daje definitywnej odpowiedzi na pytanie, czy u badanej osoby rozwinie się dana choroba. Na przykład, możesz mieć wariant genu, który znacznie zwiększa ryzyko wystąpienia choroby, ale nigdy się ona nie rozwinie. Nie można też zagwarantować, że sekwencjonowanie całego genomu zidentyfikuje wszystkie możliwe ryzyka chorób, które dają możliwość działania.

NIE MOŻEMY ZMIENIĆ



Wiek



Historia rodzinna



Geny

MOŻEMY ZMIENIĆ



Sen



Relacje społeczne



Badania profilaktyczne



Dieta



Aktywność fizyczna



Używki



Zarządzanie stresem

Jeżeli nasunęły Ci się jakiegokolwiek pytania skontaktuj się z nami:

 genomika@luxmed.pl  **22 338 19 08** (pon-pt 8:00-16:00)

Kryteria przystąpienia do programu

Żeby skorzystać z **Moje Zdrowie Genetyczne** musisz:

- mieć ukończone 18 lat,
- wypełnić wstępny wywiad medyczny,
- wyrazić świadomą zgodę na udział w programie **Moje Zdrowie Genetyczne**.



Udział w programie **Moje Zdrowie Genetyczne** może dostarczyć Ci informacji, które będą **ważne nie tylko dla Twojego zdrowia, ale także dla zdrowia Twojej rodziny**. Warto mieć to na uwadze, podejmując decyzję o dołączeniu do programu.

W PROGRAMIE **NIE MOGĄ** WZIĄĆ UDZIAŁU OSOBY KTÓRE:

- kiedykolwiek przeszły przeszczep narządu, szpiku lub komórek macierzystych,
- w ciągu ostatnich 4 miesięcy przeszły transfuzję krwi,
- w ciągu ostatnich 8 miesięcy przechodziły leczenie onkologiczne (chemio- lub radioterapię).

Co obejmuje program

1. Umówimy Cię na **pobranie krwi w dedykowanej Placówce Medycznej**.
2. Po około 6 tygodniach **umówimy Cię na konsultację z lekarzem, który omówi z Tobą raport** (około 30-45 min). Na spotkaniu otrzymasz także informacje dotyczące wyników raportu farmakogenomicznego.
3. Jeśli będzie to konieczne, **skoordynujemy dalsze badania** w Placówkach i Szpitalach Grupy LUX MED.
4. Dla osób z wykrytym wysokim ryzykiem zachorowania na choroby jednogenowe **zapewniamy konsultację psychologiczną**.
5. Oferujemy wsparcie w zmianie stylu życia i dostosowaniu go do otrzymanych wyników – **3 konsultacje z profilaktykiem oraz webinary tematyczne** w przypadku zakupu wariantu **Moje Zdrowie Genetyczne Plus**.



Po otrzymaniu i omówieniu wyników

1. W zależności od zidentyfikowanego ryzyka **zostaniesz skierowany na konsultację do lekarza lub genetyka** klinicznego w celu omówienia raportu.
2. Dowiesz się, **czy możesz bezpiecznie stosować wybrane leki** i czy będą one w Twoim wypadku skuteczne.
3. Dowiesz się, **czy istnieje ryzyko przekazania dzieciom chorób** o podłożu genetycznym.
4. Otrzymaś **zalecenia dotyczące dalszej profilaktyki**.



W przypadku zaistnienia wskazań medycznych, po omówieniu raportu, możesz zostać pokierowany na badania, które będziesz mógł wykonać w placówkach LUX MED w ramach posiadanego abonamentu. W razie potrzeby **pomożemy w koordynacji niezbędnych badań, diagnostyki i leczenia w Placówkach i Szpitalach Grupy LUX MED** w ramach posiadanych uprawnień abonamentowych lub za dodatkową opłatą.

Predyspozycje genetyczne uwzględnione w programie

Oto niektóre z chorób badanych w ramach Moje Genetyczne Zdrowie:

Warianty jednogenowe, które określają ryzyko:

- **Rak jelita grubego** rozwija się w jelicie grubym - w okrężnicy lub jego końcowym odcinku, czyli odbytnicy. Jest to jeden z najczęstszych nowotworów w Polsce; każdego roku raka jelita grubego diagnozuje się u ponad 18 000 osób.
- **Rak żołądka**, każdego roku w Polsce na raka żołądka zapada około 6000 osób.
- **Rak piersi** jest jednym z najczęściej występujących nowotworów na świecie. W Polsce co 26 minut u jednej kobiety diagnozuje się raka piersi.
- **Nerwiakowłóknikowatość (Neurofibromatoza)** to grupa schorzeń spowodowana wariantami genów, które prowadzą do zwiększonego ryzyka rozwoju guzów w mózgu i rdzeniu kręgowym (układzie nerwowym).
- **Siatkówczak (Retinoblastoma)** jest rodzajem nowotworu oka u dzieci. Można posiadać wariant dziedziczny, który może wpływać na jedno lub oboje oczu.
- **Rak tarczycy** jest najczęściej występującym nowotworem złośliwym gruczołów wydzielania wewnętrznego i stanowi około 1% wszystkich nowotworów złośliwych człowieka. W Polsce odnotowuje się około 2 tys. nowych zachorowań rocznie. Kobiety chorują na nowotwory tarczycy około 4-krotnie częściej niż mężczyźni.
- **Zespoły mnogich nowotworów gruczołów dokrewnych** wpływają na gruczoły produkujące hormony (endokrynne) i są często powodowane przez warianty genów. Przykłady obejmują mnogą gruczolakowatość wewnątrzwydzielniczą i chorobę von Hippel-Lindaua.
- **Czerniak i nieczerniakowy rak skóry** to dwa główne rodzaje raka skóry. Większość nowotworów skóry to typ nieczerniakowy. Zazwyczaj powstają one w obszarach skóry, które są regularnie wystawiane na działanie promieni słonecznych. Czerniak może mieć swój początek w zmianach barwnikowych takich jak pieprzyki.
- **Białaczka, chłoniak i szpiczak** to najczęstsze rodzaje nowotworów krwi.
- **Kardiomiopatia** to stan, w którym ściany serca grubieją lub stają się sztywne. Choroba ta może zostać odziedziczona lub rozwinąć się z powodu innych czynników, takich jak wysokie ciśnienie krwi.
- **Zaburzenia rytmu serca** to nieregularne bicie serca. Może to być spowodowane stanem dziedzicznym, takim jak zespół wydłużonego QT. Czynniki związane ze stylem życia, takie jak palenie tytoniu, alkohol i kofeina, mogą również przyczyniać się do nieregularnego bicia serca (arytmii).
- **Zespół Marfana** to zaburzenie genetyczne, co oznacza, że jest chorobą dziedziczną. Zespół Marfana dotyczy tkanki łącznej, co może powodować zaburzenie budowy lub funkcji oczu, serca, naczyń krwionośnych, płuc i kości.

- **Zespoły Ehlersa-Danlosa** to choroby dziedziczne, które wpływają na tkankę łączną. Mogą one prowadzić do nadmiernej ruchomości stawów, przewlekłego bólu, a w niektórych przypadkach zwiększają ryzyko pęknięcia naczyń krwionośnych lub tętniaków.
- **Dziedziczna hemochromatoza** jest chorobą genetyczną, powodującą gromadzenie w organizmie zbyt dużej ilości żelaza. Może to prowadzić do uszkodzenia wątroby, problemów z sercem, zapalenia stawów i cukrzycy.
- **Choroba Wilsona** to uwarunkowane genetycznie zaburzenie metabolizmu miedzi, prowadzące do gromadzenia się jej w nadmiernej ilości w tkankach organizmu. Odkłada się ona między innymi w wątrobie, mózgu i oczach. Choroba Wilsona jest chorobą genetyczną.
- **Wrodzone wady metabolizmu** to zaburzenie sposobu, w jaki nasze ciała przekształcają spożywane przez nas składniki odżywcze na potrzebną nam energię.
- **Dziedziczna teleangiektazja krwotoczna (HHT)** jest dziedziczną chorobą genetyczną, która wpływa na naczynia krwionośne. Znana jest również jako choroba Rendu-Oslera-Webera. U osób z HHT niektóre naczynia krwionośne nie rozwinęły się prawidłowo i czasami powodują krwawienie. Znanie jest to jako malformacje tętniczo-żylne (AVM).
- **Hipercholesterolemia rodzinna (FH)** to choroba genetyczna, która powoduje zwiększenie stężenia we krwi zarówno całkowitego cholesterolu, jak i lipoprotein o małej gęstości (low density lipoprotein – LDL), czyli tak zwanego „złego cholesterolu”. Skutkuje to zwiększeniem ryzyka wczesnego wystąpienia zawału serca i udaru mózgu.
- **Cukrzyca MODY** to rzadki typ cukrzycy spowodowany mutacją genu odpowiadającego za wydzielanie insuliny. Pojawia się u osób młodych i charakteryzuje się łagodnym przebiegiem choroby. Jest ona spowodowana wariantem (zmianą) w jednym genie.

Choroby wieloczynnikowe i podatność na:

- **Czerniak złośliwy** to rodzaj raka skóry, który rozpoczyna się w komórkach produkujących pigment – melaninę, która nadaje skórze kolor. Czerniak zazwyczaj rozwija się na obszarach skóry, które często są narażone na działanie promieni słonecznych.
- **Zespół wydłużonego QT (LQTS)** to zaburzenie rytmu serca, które powoduje szybkie, chaotyczne bicie serca. Nieregularne bicie serca (arytmia) w zespole wydłużonego QT może zagrażać życiu.
- **Żylna choroba zakrzepowo-zatorowa** to stan, w którym przepływ krwi przez żyły zostaje zablokowany przez skrzepinę. Może ona utknąć w żyłach głębokich kończyn (zakrzepica żył głębokich) lub przemieszczać się przez żyły do płuc powodując zatorowość płucną.
- **Przewlekła choroba nerek** to długotrwały stan, w którym nerki nie pracują tak dobrze, jak powinny. We wczesnych stadiach przebiega bezobjawowo i można ją zdiagnozować jedynie na podstawie badania krwi.
- **Niealkoholowe stłuszczenie wątroby (NAFLD)** to termin określający szereg schorzeń spowodowanych

- odkładaniem się tłuszczu w wątrobie. Zwykle występuje u osób z nadwagą lub otyłością. Wczesne stadium NAFLD zwykle nie powoduje żadnych szkód, ale może prowadzić do poważnego uszkodzenia wątroby, w tym marskości, jeśli stan się pogorszy.
- **Włóknienie płuc** to choroba, w której tkanka w płucach ulega uszkodzeniu i włóknieniu. Przez to płuca stają się mniej elastyczne, co utrudnia ich prawidłową pracę.
- **Hemochromatoza** to dziedziczna choroba, w której poziom żelaza w organizmie powoli rośnie przez długi czas. Jeśli nie zostanie odpowiednio wcześniej wykryta i leczona, może

prowadzić do uszkodzenia wątroby, stawów, trzustki, a nawet serca.

- **Zapalenie trzustki**, trzustka to narząd, który wytwarza enzymy trawienne i hormony. Stan zapalny trzustki może powodować obrzęk, ból i zmiany w funkcjonowaniu narządu lub tkanek.
- **Nietolerancja laktozy** występuje wtedy, gdy po spożyciu żywności zawierającej laktozę, cukier występujący w produktach mlecznych, pojawiają się objawy, takie jak ból brzucha. Objawom można zapobiec, jedząc mniejsze porcje żywności zawierającej laktozę lub całkowicie jej unikając.

Poligenowa ocena ryzyka (PRS) dla:

- **Rak piersi**, poligenowa ocena ryzyka pomaga zidentyfikować osoby o podwyższonym ryzyku zachorowania na raka piersi i może być wykorzystywana do ukierunkowania badań przesiewowych.
- **Rak prostaty**, podobnie do raka piersi, poligenowe oceny ryzyka raka gruczołu krokowego mogą pomóc w prowadzeniu badań przesiewowych.
- **Choroba wieńcowa** często nazywana chorobą niedokrwienną serca, polega na odkładaniu się złogów tłuszczu w naczyniach krwionośnych doprowadzających krew do serca (tętnicach wieńcowych). Zwiększa to ryzyko wystąpienia bólu w klatce piersiowej (dławicy piersiowej) i zawału serca.
- **Hipercholesterolemia poligenowa** jest chorobą genetyczną, która powoduje wysoki poziom cholesterolu.
- **Cholesterolemia hipo-HDL** oznacza niski poziom lipoproteiny o wysokiej gęstości (HDL), czyli „dobrego” cholesterolu. HDL pozbywa się nadmiaru

cholesterolu w organizmie. Niski poziom HDL może zwiększać ryzyko chorób serca.

- **Triglicerydemia** to zwiększenie ponad normę stężenia triglicerydów. Organizm magazynuje triglicerydy na potrzeby energetyczne. Wysoki poziom triglicerydów może zwiększać ryzyko chorób serca i innych schorzeń układu krążenia.
- **Nadciśnienie tętnicze**, czyli zbyt wysokie ciśnienie krwi, może zwiększać ryzyko wystąpienia chorób, takich jak choroby serca, udar mózgu i choroby nerek.
- **Migotanie przedsionków** powoduje nieregularne bicie serca. Nie zagraża ono życiu, ale może zwiększać ryzyko np. udaru mózgu.
- **Cukrzyca typu 2** oznacza, że organizm nie jest w stanie kontrolować ilości cukru (glukozy) we krwi. W rezultacie poziom glukozy staje się zbyt wysoki, co może prowadzić do chorób nerek, serca i udaru mózgu.

Podatności i cechy, które dobrze znać

O czym jeszcze się dowiesz się z raportu:

Twoje geny kryją wiele tajemnic, które teraz przed Tobą uchylimy:



Damy Ci informację o cechach i podatnościach dotyczących Twojej sprawności fizycznej np.

- Tendinopatia ścięgna Achillesa (zapalenie)
- Reakcja na ćwiczenia fizyczne
- Podatność na urazy więzadeł
- Podatność na dyskopatię lędźwiową
- Siła mięśniowa
- Objętość mięśni
- Wytrzymałość mięśniowa
- Moc mięśni



Przekażemy Ci informacje o reakcjach na używki, takie jak: alkohol, kawa i kofeina oraz nikotyna.

Dostarczymy informacji o Twoich zachowaniach i preferencjach, takich jak:

- Kontrola reakcji na głód
- Zachowania związane z podjadaniem
- Spożycie cukru
- Skłonność do słodczy



Przekażemy Ci informacje dotyczące Twojego metabolizmu:

- Podstawowej przemiany materii
- Ryzyko zespołu metabolicznego
- Tendencja do przyrostu masy ciała
- Skłonność do otyłości



Porozmawiamy o Twoich zmysłach np. o następujących zachowaniach i cechach:

- Wykrywanie zapachu metabolitów szparagów w moczu
- Odczuwanie gorzkiego smaku
- Preferencje dotyczące kolendry
- Mizofonia (wrażliwość na dźwięk)
- Krótkowzroczność
- Wykrywanie zapachów
- Wrażliwość na ból
- Odruch kichania spowodowany światłem
- Wrażliwość na słodki smak



Przekażemy informacje o Twoim pochodzeniu.

Dostarczymy informacji związanych z Twoimi indywidualnymi cechami:

- Rodzaj woskowiny usznej
- Kolor oczu
- Stosunek długości palców
- Pieg
- Kolor włosów
- Skręt włosów
- Grubość włosów
- Wzrost
- Wzór tęczy
- Łysienie androgenowe
- Pigmentacja

Słowniczek

Zdajemy sobie sprawę, że wiele pojęć użytych w tym przewodniku może być nowych. Oto lista używanych przez nas terminów.

Termin	Definicje
DNA	kwas dezoksyrybonukleinowy. DNA zawiera instrukcje potrzebne do funkcjonowania organizmu.
Gen	sekwencja DNA odziedziczona po rodzicach. Prawie każdy gen ma dwie kopie. Zmiany w sekwencji DNA genu, nazywamy wariantem. To właśnie te warianty sprawiają, że różnimy się od siebie.
Genetyka	to nauka o genach i sposobie ich dziedziczenia.
Genom	kompletny zestaw DNA, w tym wszystkie geny.
Genomika	badanie genomu, w tym genów i ich funkcji.
Jednogenowy	odnoszący się do pojedynczego genu. W kategoriach genetycznych oznacza to, że pojedynczy gen jest odpowiedzialny za daną cechę lub stan. Na przykład przyczyną mukowiscydozy są warianty genu <i>CFTR</i> . Mukowiscydoza jest zatem chorobą jednogenową. Niektóre warianty jednogenowe mogą być związane z wysokim ryzykiem wystąpienia pewnych chorób. Na przykład warianty genów <i>BRCA1</i> i <i>BRCA2</i> zostały powiązane z rakiem piersi.
Farmakogenomika	połączenie słów farmakologia (badanie leków i ich skutków) i genomika. Farmakogenomika bada, w jaki sposób geny wpływają na reakcję organizmu na różne leki.
Wielogenowy	Inaczej wielogenowy, czyli związany z wieloma genami. Poligenowa ocena ryzyka to sposób pomiaru ryzyka choroby w oparciu o posiadane warianty każdego genu powiązanego z tą chorobą. Na przykład wielogenowa ocena ryzyka choroby wieńcowej zostanie obliczona na podstawie wielu wariantów genów powiązanych z tą chorobą.
Wariant	w genetyce wariant jest zmianą w sekwencji DNA. Zmiana ta może nie mieć żadnego wpływu, może prowadzić do nieszkodliwej różnicy lub może powodować chorobę.
Sekwencjonowanie całego genomu (WGS)	proces wykorzystywany do określenia całej sekwencji DNA.