SPV GEN AI
GENETICS • PERFORMANCE • INTELLIGENCE
by SPORTOTEAM

CARDIOVASCULAR GENETICS

FROM GENES TO HEALTHIER HEARTS

PREDICT
PREVENT
PERSONALIZE
PROTECT

GENES

RISK

PREVENTION

PRECISION

LONGER
HEALTHIER LIVES



GENETIC
RISK ASSESSMENT

EARLIER
DETECTION

PERSONALIZED
CARE

HEALTHIER
GENERATIONS

YOUR HEART'S FUTURE STARTS IN YOUR DNA

KARDİYOVASKÜLER GENETİK

— Yaygın Varyant (rs) Kardiyovasküler Yatkınlık Raporu

👤 **HASTA · ÖRNEK · LABORATUVAR**

HASTA	**John Doe**	RAPOR NO	**CVG-JD-2026-001**
ÖRNEK NO	**GSA-2026-09-JD001**	ÖRNEK TÜRÜ	**Bukkal sürüntü**
GENOTİPLEME PLATFORMU	**Illumina Global Screening Array v4 — örnek şablon**	GENOM SÜRÜMÜ	**GRCh38**
RAPOR TARİHİ	**18 Eylül 2026**	RAPOR TÜRÜ	**Yalnızca yaygın varyant (rs) genetiği**
RAPOR DURUMU	**Örnek hasta — tüm genotipler kurgusaldır**		

RAPORUN KAPSAMI

Bu belge, literatürde kardiyovasküler özelliklerle ilişkilendirilmiş seçilmiş yaygın genetik varyantları raporlar. Klinik öykü, aile öyküsü, laboratuvar ölçümü, klinik risk skoru, tanı, tedavi önerisi veya monogenik hastalık tarama sonucu içermez. Her sonuç, bireysel bir hastalık öngörüsünü değil, popülasyon düzeyindeki bir genetik ilişkiyi tanımlar.

GİRİŞ

Hakkında / *Bu Rapor*

Kardiyovasküler özellikler, çok sayıda genetik varyantın ve genetik olmayan etkenlerin birleşik katkısını yansıtır. Bu rapordaki seçilmiş rs varyantları; lipoprotein(a), LDL kolesterol, trigliserid metabolizması, koroner arter hastalığı yatkınlığı, glukoz metabolizması, damar biyolojisi ve kalbin elektriksel özellikleriyle ilgilidir.

Rapor, her varyant için yalnızca iki sonuç alanı kullanır:

– **Geniniz ne yapar:** gen veya bölgenin ilgili biyolojik rolü.
– **Sonucunuz ne anlama geliyor:** raporlanan genotipin kanıta dayalı yorumu.

Derecelendirmeler, bu paneldeki ilişkinin göreli gücünü ve tekrarlanabilirliğini tanımlar. Hastalığın şiddetini, kesinliği, klinik aciliyeti veya kardiyovasküler zindeliği göstermez.

DERECELENDİRME ÖLÇEĞİ

DERECE	BU RAPORDAKİ ANLAMI
★★★★★	**Doğrudan ölçülebilir bir kardiyovasküler özellikle güçlü genetik ilişki**
★★★★☆	**Biyolojik önemi ortaya konmuş, iyi tekrarlanmış yaygın varyant ilişkisi**
★★★☆☆	**Bireysel etkisi ılımlı, tekrarlanmış ilişki**
★★☆☆☆	**Bireysel öngörü değeri sınırlı; genetik arka plan bilgisi**

Genetik Profil / *Genel Bakış*

ALANLARA GÖRE YAYGIN VARYANT PROFİLİ

GENETİK ALAN	JOHN DOE'NUN YAYGIN VARYANT PROFİLİ	DERECE
Lipoprotein(a) yatkınlığı	**LPA rs10455872'de yüksek Lp(a) ile ilişkili bir alel; rs3798220'de yaygın genotip**	★★★★★
LDL-K / apoB yolu	**PCSK9'da p.Arg46Leu LDL düşürücü alel yok; yaygın LDLR/APOB bağlamı; APOE ε3/ε4 ile uyumlu örüntü**	★★★★☆
Trigliserid metabolizması	**APOA5 rs662799 TT; LPL rs328'de daha düşük trigliserid eğilimiyle ilişkili bir minör alel**	★★★★☆
Koroner hastalık genetiği	**Heterozigot 9p21 yatkınlık bölgesi örüntüsü ve düşük etkili MIA3 belirteci**	★★★★☆
Glukoz / diyabet yatkınlığı	**Bir TCF7L2 risk aleli ve ek düşük etkili metabolik bölgeler**	★★★☆☆
Kan basıncı genetiği	**Aday damar düzenleme bölgeleri; bireysel öngörü değeri düşük**	★★☆☆☆
Ritim özelliği genetiği	**Heterozigot 4q25/PITX2 atriyal fibrilasyon yatkınlık bağlamı; tanısal olmayan sodyum kanalı belirteçleri**	★★★☆☆

LPA Genetiği / *Yatkınlık*

Lipoprotein(a), kısaca Lp(a), apolipoprotein(a) taşıyan LDL benzeri bir partiküldür. Kandaki düzeyi büyük ölçüde LPA gen bölgesindeki farklılıklar tarafından belirlenir.

BU BÖLÜMDEKİ VARYANTLAR

RS	GEN / BÖLGE	GENOTİP	DERECE
rs10455872	**LPA**	AG	♥♥♥♥♥
rs3798220	**LPA**	CC	♥♥♥♥♡

rs10455872 — LPA Genotip: AG

♥♥♥♥♥

GENİNİZ NE YAPAR?

LPA, Lp(a) partiküllerini tanımlayan bileşen olan apolipoprotein(a)'yı kodlar ve kandaki Lp(a) düzeyini büyük ölçüde belirler.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bir adet G aleli taşımaktadır. Popülasyon çalışmalarında bu alel, daha yüksek Lp(a) düzeyleri ve artmış koroner arter hastalığı yatkınlığı ile ilişkilendirilmiştir. Lp(a) ile ilişkili kardiyovasküler risk için en tutarlı bildirilen yaygın genetik sinyallerden biridir.

rs3798220 — LPA Genotip: CC

♥♥♥♥♡

GENİNİZ NE YAPAR?

Bu LPA varyantı, apo(a) yapısını ve kandaki Lp(a) düzeyini düzenleyen aynı genomik bölgede yer alır.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe yaygın CC genotipine sahiptir ve birçok kohortta daha yüksek Lp(a) ile ilişkilendirilen minör aleli taşımamaktadır. Bu sonuç rs10455872 bulgusunu ortadan kaldırmaz; çünkü LPA bölgesindeki birden fazla SNP ve yapısal farklılık Lp(a) biyolojisine katkıda bulunur.

LDL Reseptörü / *ve ApoB Yolu*

Bu bölüm, LDL partiküllerinin karaciğerden temizlenmesi, apolipoprotein-B partikül yapısı ve kalıntı (remnant) lipoprotein işlenmesiyle ilgili genleri kapsar. Listelenen varyantlar yaygın belirteçlerdir; ailesel hiperkolesterolemi testi değildir.

BU BÖLÜMDEKİ VARYANTLAR

RS	GEN	GENOTİP	DERECE
rs11591147	**PCSK9**	GG	♥♥♥♥♡
rs2228671	**LDLR**	CC	♥♥♥♡♡
rs693	**APOB**	AG	♥♥♥♡♡
rs429358	**APOE**	TC	♥♥♥♥♡
rs7412	**APOE**	CC	♥♥♥♥♡

rs11591147 — PCSK9 (p.Arg46Leu) Genotip: GG

♥♥♥♥♡

GENİNİZ NE YAPAR?

PCSK9, karaciğerdeki LDL reseptörlerinin geri dönüşümünü kontrol eder. Düşük PCSK9 aktivitesi, karaciğer hücresi yüzeyinde daha fazla reseptör bırakır ve LDL partiküllerinin temizlenmesini kolaylaştırır.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe homozigot GG'dir ve doğal olarak LDL düşürücü etki gösteren p.Arg46Leu varyantını kodlayan T alelini taşımamaktadır. Geniş kohortlarda T aleli daha düşük LDL-K ve daha düşük koroner kalp hastalığı riskiyle ilişkilendirilmiştir. GG bu bölgede referans/yaygın genotiptir; patojenik bir PCSK9 varyantının kanıtı değildir.

rs2228671 — LDLR Genotip: CC

♥♥♥♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

LDLR, LDL partiküllerinin plazmadan, başlıca karaciğer tarafından reseptör aracılı temizlenmesinden sorumlu hücre yüzeyi reseptörünü kodlar.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe, LDL-K ile ilişkili bu bölgede yaygın genotip olan CC'yi taşımaktadır. LDLR içinde veya yakınındaki yaygın farklılıklar LDL-K'de küçük ortalama farklara katkıda bulunabilir; ancak bu genotip patojenik bir LDLR varyantını ne gösterebilir ne de dışlayabilir. Patojenik LDLR varyantları, ailesel hiperkolesteroleminin başlıca moleküler nedenidir.

rs693 — APOB Genotip: AG

♥♥♥♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

APOB, LDL, IDL, VLDL ve diğer aterojenik partiküllerin zorunlu yapısal proteini olan apolipoprotein B'yi üretir.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu yaygın APOB lipid belirtecinde her alelden birer kopya taşımaktadır. Bu bölge, total kolesterol ve LDL-K'de popülasyon düzeyinde küçük kaymalarla ilişkilendirilmiştir. Bu genotip, ailesel defektif apoB'ye yol açan nadir patojenik APOB varyantına eşdeğer değildir.

rs429358 — APOE Genotip: TC

GENİNİZ NE YAPAR?

APOE, kalıntı lipoproteinlerin karaciğer reseptörleri aracılığıyla alınmasını ve temizlenmesini sağlayan apolipoprotein E'yi kodlar.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

rs7412 ile birlikte bu sonuç, APOE haplotipinin belirlenmesine katkıda bulunur. rs429358'deki TC sonucu, belirtilen alel yönelimi altında ε4 ile ilişkili bir alelle uyumludur. Tek başına değil, rs7412 ile birlikte yorumlanmalıdır.

rs7412 — APOE Genotip: CC

GENİNİZ NE YAPAR?

Bu APOE kodlayıcı bölgesi, rs429358 ile birlikte kalıntı partikül metabolizmasını etkileyen ε2/ε3/ε4 haplotip yapısına katkıda bulunur.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

rs429358 TC ile birlikte değerlendirildiğinde genotip örüntüsü, haplotip fazı ve alel yönelimi doğrulanması koşuluyla APOE ε3/ε4 haplotipiyle uyumludur. ε4 ile ilişkili haplotipler, ortalamada ε3/ε3'e göre daha az elverişli LDL kolesterol işlenmesiyle ilişkilidir; etkinin büyüklüğü bireyler ve popülasyonlar arasında önemli ölçüde değişir.

Trigliserid Metabolizması / *Yolak*

Bu gruptaki genler, trigliseridden zengin lipoproteinlerin üretimi, parçalanması ve karaciğerdeki metabolik düzenlemede rol alır.

BU BÖLÜMDEKİ VARYANTLAR

RS	GEN	GENOTİP	DERECE
rs662799	**APOA5**	TT	♥♥♥♥♡
rs328	**LPL**	CG	♥♥♥♥♡
rs3135506	**APOA5**	GG	♥♥♥♡♡
rs1260326	**GCKR**	CT	♥♥♥♡♡

rs662799 — APOA5 Genotip: TT

♥♥♥♥♡

GENİNİZ NE YAPAR?

APOA5, trigliseridden zengin lipoproteinlerin metabolizmasını ve temizlenmesini destekler; plazma trigliserid düzeyinin önemli bir düzenleyicisidir.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu bölgede TT'dir ve birçok popülasyonda daha yüksek trigliseridlerle ilişkilendirilen C alelini taşımamaktadır. Geniş kapsamlı ortak bir analiz, her C alelini yaklaşık %16 daha yüksek trigliserid ve koroner kalp hastalığı riskinde ılımlı bir artışla ilişkilendirmiştir.

rs328 — LPL (Ser447Ter) Genotip: CG

♥♥♥♥♡

GENİNİZ NE YAPAR?

LPL, dolaşımdaki şilomikron ve VLDL partikülleri içindeki trigliseridleri parçalayan lipoprotein lipaz enzimini üretir.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu belirteçte minör alelden bir kopya taşımaktadır. Bu alel popülasyon çalışmalarında daha düşük trigliserid ve daha yüksek HDL-K ile ilişkilendirilmiştir; bu da trigliseridden zengin partiküllerin daha verimli temizlenmesiyle uyumludur.

rs3135506 — APOA5 Genotip: GG

♥♥♥♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

Bu kodlayıcı APOA5 varyantı, trigliseridden zengin lipoprotein metabolizmasına katılan bir proteini etkiler.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe yaygın GG genotipine sahiptir. Bu bölgedeki diğer aleller trigliserid farklılıklarıyla ilişkilendirilmiştir; ancak bildirilen etki büyüklükleri çalışma popülasyonları arasında farklılık gösterir. Bu sonuç ayrı ve bağımsız bir risk sonucu değil, APOA5 yolağı içinde destekleyici bilgidir.

rs1260326 — GCKR Genotip: CT

♥♥♥♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

GCKR, karaciğer hücrelerinde glukokinaz aktivitesini düzenler ve karaciğerdeki glukoz metabolizması ile trigliserid sentezi arasındaki dengeyi etkiler.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe heterozigot CT genotipini taşımaktadır; bu genotip genetik ilişki çalışmalarında trigliserid ve glukozla ilişkili özelliklerde küçük ortalama farklarla ilişkilendirilmiştir. Etkisi ılımlıdır ve belirli bir hastalık mekanizmasından çok genel metabolik zemini yansıtır.

Koroner Hastalık / *Genetik Zemin*

Koroner arter hastalığı poligenik (çok genli) bir özelliktir. Aşağıdaki varyantlar, genom çapında ilişkilendirme çalışmalarında belirlenmiş temsilî yaygın bölgelerdir; doğrulanmış bir koroner arter hastalığı poligenik risk skoru oluşturmazlar.

BU BÖLÜMDEKİ VARYANTLAR

RS	GEN / BÖLGE	GENOTİP	DERECE
rs10757274	**9p21 / CDKN2B-AS1 bölgesi**	AG	♥♥♥♥♡
rs1333049	**9p21 / CDKN2B-AS1 bölgesi**	GC	♥♥♥♥♡
rs4977574	**9p21 / CDKN2B-AS1 bölgesi**	AG	♥♥♥♡♡
rs17465637	**MIA3**	AG	♥♥♥♡♡

rs10757274 — 9p21 / CDKN2B-AS1 bölgesi Genotip: AG

♥♥♥♥♡

GENİNİZ NE YAPAR?

Bu kodlamayan 9p21 bölgesi, damar hücresi çoğalması, hücre yaşlanması ve atar damar duvarı biyolojisinde rol oynayan CDKN2A, CDKN2B ve CDKN2B-AS1 düzenleyici bölgesinin yakınında yer alır.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe AG taşımaktadır; yani riskle ilişkili alelden bir kopyası vardır. 9p21 bölgesi, koroner arter hastalığıyla en tekrarlanabilir yaygın genetik ilişkilerden biridir. Erken dönemde tekrarlanan çalışmalar, heterozigot taşıyıcılarda koroner hastalık yatkınlığında ılımlı bir göreli artış, homozigot risk genotiplerinde ise ortalama olarak daha büyük bir ilişki bildirmiştir.

rs1333049 — 9p21 / CDKN2B-AS1 bölgesi Genotip: GC

♥♥♥♥♡

GENİNİZ NE YAPAR?

Bu belirteç, rs10757274 ile aynı 9p21 düzenleyici aralığında yer alır ve koroner arter hastalığıyla ilişkili daha geniş haplotipi izler.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu bölgede heterozigot GC genotipine sahiptir. Bu sonuç bir 9p21 koroner yatkınlık haplotip sinyalinin varlığını destekler; ancak bu belirteçler bağlantı dengesizliği nedeniyle birbiriyle ilişkili olabileceğinden rs10757274'ten ayrı sayılmamalıdır.

rs4977574 — 9p21 / CDKN2B-AS1 bölgesi Genotip: AG

♥♥♥♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

Bu varyant, kromozom 9p21 koroner hastalık bölgesindeki bir başka yaygın belirteçtir.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe, genom çapında ilişkilendirme verilerinde koroner hastalıkla ilişkili alelden birini içeren AG genotipini taşımaktadır. Yorumu, aynı 9p21 bölge örüntüsünü destekler niteliktedir ve ek, bağımsız bir koroner risk kategorisi oluşturmaz.

rs17465637 — MIA3 Genotip: AG

♥♥♥♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

MIA3, hücre içi taşıma ve hücre dışı matriks biyolojisinde rol alan melanoma inhibitör aktivite ailesi üyesi 3 proteinini kodlar. Bu bölge, koroner arter hastalığı genetik ilişkilendirme çalışmalarında tanımlanmıştır.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe heterozigot AG'dir. Varyant, koroner arter hastalığı yatkınlığıyla küçük ancak tekrarlanmış bir yaygın varyant ilişkisine katkıda bulunur; düşük etkili poligenik zemin olarak yorumlanması uygundur.

Tip 2 Diyabet / *Yatkınlık Bağlamı*

Aşağıdaki belirteçler kan şekeri düzenlemesi, insülin salınımı veya tip 2 diyabet yatkınlığıyla ilişkilidir. Yaygın varyantlardır ve metabolik bir tanı koymazlar.

BU BÖLÜMDEKİ VARYANTLAR

RS	GEN	GENOTİP	DERECE
rs7903146	**TCF7L2**	CT	♥♥♥♥♡
rs12255372	**TCF7L2**	GT	♥♥♥♡♡
rs1801282	**PPARG**	CG	♥♥♥♡♡
rs7756992	**CDKAL1**	AG	♥♥♡♡♡

rs7903146 — TCF7L2 Genotip: CT

♥♥♥♥♡

GENİNİZ NE YAPAR?

TCF7L2, pankreas beta hücresi işlevi, inkretin sinyali ve insülin salınımıyla ilgili transkripsiyon yolaklarını düzenler.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe CT taşımaktadır; yani büyük genom çapında çalışmalarda artmış tip 2 diyabet yatkınlığıyla ilişkilendirilen alelden bir kopyası vardır. Bu, en tutarlı biçimde tekrarlanmış yaygın diyabet bölgelerinden biridir; ancak tanısal bir sonuç değil, olasılığa dayalı bir ilişkidir.

rs12255372 — TCF7L2 Genotip: GT

♥♥♥♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

Bu TCF7L2 belirteci, kan şekeri düzenlemesini ve beta hücre işlevini etkileyen aynı gen bölgesinde yer alır.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe, popülasyon çalışmalarında ılımlı tip 2 diyabet yatkınlığıyla ilişkilendirilen GT genotipini taşımaktadır. Bu belirteç rs7903146 ile ilişkili olabileceğinden, bağımsız bir bulgu değil, aynı yolaktan gelen eşlik eden bir sinyal olarak değerlendirilmelidir.

rs1801282 — PPARG (Pro12Ala) Genotip: CG

♥♥♥♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

PPARG, yağ hücresi farklılaşmasını, yağ depolanmasını ve insülin duyarlılığı yolaklarını düzenler.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe Pro12Ala bölgesinde heterozigot CG'dir. Varyant, insülin duyarlılığı ve tip 2 diyabet yatkınlığı açısından yaygın olarak incelenmiştir; ancak etkinin yönü ve büyüklüğü kohortlar ve maruziyet koşulları arasında farklılık gösterebilir. Bu genotip ılımlı bir metabolik genetik bağlamı temsil eder.

rs7756992 — CDKAL1 Genotip: AG

♥♥♡♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

CDKAL1, pankreas beta hücresi işlevi ve insülin salınımı biyolojisiyle ilişkilidir.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu yaygın tip 2 diyabet yatkınlık bölgesinde AG taşımaktadır. Bireysel etki büyüklüğü küçüktür; bu nedenle bu belirteç düşük ağırlıklı poligenik metabolik bağlam olarak raporda yer almaktadır.

Damar Düzenlenmesi / *Bağlam*

Kan basıncı ve endotel işlevi büyük ölçüde poligeniktir. Bu varyantlar biyolojik bağlam sağlamak amacıyla dahil edilmiştir ve bireysel öngörü değerleri sınırlıdır.

BU BÖLÜMDEKİ VARYANTLAR

RS	GEN	GENOTİP	DERECE
rs699	**AGT**	AG	♥♥♡♡♡
rs5186	**AGTR1**	AC	♥♥♡♡♡
rs1799998	**CYP11B2**	TC	♥♥♡♡♡
rs1799983	**NOS3**	GT	♥♥♡♡♡

rs699 — AGT Genotip: AG

♥♥♡♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

AGT, renin–anjiyotensin–aldosteron sistemindeki anjiyotensin peptitlerinin öncüsü olan anjiyotensinojeni kodlar.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu aday kan basıncı bölgesinde heterozigot AG'dir. Kan basıncı özellikleriyle ilişkiler bildirilmiştir; ancak belirtecin bireysel öngörü değeri düşüktür ve etki tahminleri popülasyonlar arasında değişkendir.

rs5186 — AGTR1 Genotip: AC

♥♥♡♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

AGTR1, damar daraltıcı ve sodyum tutucu sinyalleri ileten anjiyotensin II tip 1 reseptörünü kodlar.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu aday damar düzenleme belirtecinde AC genotipine sahiptir. Mevcut ilişkiler, bireysel bir kan basıncı fenotipi veya ilaç yanıt profili çıkarmak için yeterince spesifik değildir.

rs1799998 — CYP11B2 Genotip: TC

♥♥♡♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

CYP11B2, aldosteron üretimindeki son enzim olan aldosteron sentazı kodlar.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu promotör bölgesi belirtecinde TC taşımaktadır. Kan basıncı düzenlemesiyle ilişkili olarak incelenmiştir; ancak primer aldosteronizm, hipertansiyon veya mineralokortikoid fazlalığını tanımlamaz.

rs1799983 — NOS3 Genotip: GT

♥♥♡♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

NOS3, damar sinyali ve endotel düzenlemesi için nitrik oksit üreten endotel nitrik oksit sentazı kodlar.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu yaygın kodlayıcı belirteçte GT taşımaktadır. Endotel ve damar özellikleriyle ilişkiler bildirilmiştir; ancak etki küçüktür ve endotel işlev bozukluğu ya da kardiyovasküler hastalık durumu çıkarmak için yeterli değildir.

Yaygın Ritim Özellikleri / *Bağlam*

Aşağıdaki yaygın varyantlar, kalbin elektriksel özellikleri veya atriyal fibrilasyon yatkınlığıyla ilişkilendirilmiştir. Kalıtsal aritmi sendromlarını tanılamazlar.

BU BÖLÜMDEKİ VARYANTLAR

RS	GEN / BÖLGE	GENOTİP	DERECE
rs2200733	**4q25**	CT	♥♥♥♡♡
rs6800541	**SCN10A / SCN5A bölgesi**	CC	♥♥♡♡♡
rs1805124	**SCN5A**	CC	♥♥♡♡♡

rs2200733 — 4q25 (PITX2 yakını) Genotip: CT

♥♥♥♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

Bu bölge, kalp gelişimi ve sol kulakçık elektrofizyolojik biyolojisinde rol alan bir transkripsiyon faktörü olan PITX2'nin yakınında yer alır.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe CT taşımaktadır; yani genom çapında ilişkilendirme çalışmalarında atriyal fibrilasyon yatkınlığıyla ilişkilendirilen alelden bir kopyası vardır. İlişki tekrarlanabilir niteliktedir; ancak bir kişide atriyal fibrilasyon tanısı koymaz veya ne zaman ortaya çıkacağını öngörmez.

rs6800541 — SCN10A / SCN5A bölgesi Genotip: CC

♥♥♡♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

SCN10A/SCN5A genomik bölgesi kalp sodyum kanalı düzenlenmesini etkiler ve EKG iletim özellikleriyle ilişkilendirilmiştir.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu belirteçte yaygın CC genotipine sahiptir. Sonuç bir iletim bozukluğu, EKG fenotipi veya kalıtsal sodyum kanalı hastalığı göstermez.

rs1805124 — SCN5A Genotip: CC

♥♥♡♡♡

GENİNİZ NE YAPAR?

SCN5A, kalp kasındaki elektriksel iletimin merkezinde yer alan ana kalp sodyum kanalının alfa alt birimini kodlar.

SONUCUNUZ NE ANLAMA GELİYOR?

John Doe bu yaygın kodlayıcı polimorfizmde CC taşımaktadır. Bu yaygın sonuç patojenik bir SCN5A varyantına eşdeğer değildir ve Brugada sendromu, uzun QT sendromu veya kalıtsal aritmi bulgusu olarak yorumlanamaz.

Kaynaklar / *Kanıt Temeli*

01 **ClinVar. LPA rs10455872 and coronary artery disease evidence record**
https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/RCV001251438/

02 **Benn M, et al. Differential effects of PCSK9 variants on risk of coronary disease and ischaemic stroke. European Heart Journal. 2017**
https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5837489/

03 **Chora JR, et al. The Clinical Genome Resource Familial Hypercholesterolemia Variant Curation Expert Panel consensus guidelines for LDLR variant classification. Genetics in Medicine**
https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC12558601/

04 **Talmud PJ, et al. Triglyceride-mediated pathways and coronary disease: collaborative analysis of 101 studies. Lancet. 2010**
https://cris.maastrichtuniversity.nl/en/publications/triglyceride-mediated-pathways-and-coronary-disease-collaborati…

05 **Morrison AC, et al. Associations of lipoprotein lipase gene polymorphisms with longitudinal plasma lipid trends in young adults. Circulation: Cardiovascular Genetics. 2010**
https://www.ahajournals.org/doi/10.1161/CIRCGENETICS.109.913426

06 **Wang F, et al. Genome-wide association study of coronary artery disease. International Journal of Molecular Sciences. 2010**
https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC2958466/

07 **Schunkert H, et al. Clinical utility and implementation of polygenic risk scores for predicting cardiovascular disease: ESC clinical consensus statement. European Heart Journal. 2025**
https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39906985/

Sınırlılıklar / *Kapsam*

01 Bu rapor yalnızca yaygın varyantları kapsar; klinik öykü, laboratuvar, fenotipleme, tanı veya tedavi belgesi değildir.

02 Bu rapordaki hiçbir SNP; koroner arter hastalığı, hiperkolesterolemi, hipertansiyon, diyabet, kardiyomiyopati, kalıtsal aritmi sendromu veya aortopati tanısı koymaz ya da bunları dışlamaz.

03 Listelenen belirteçler doğrulanmış bir kardiyovasküler poligenik risk skoru oluşturmaz. Klinik bir poligenik risk skoru; adı belirlenmiş bir skor, tanımlı ağırlıklar, genom sürümü uyumu, doğrulanmış imputasyon/kalite kontrol ve kökene duyarlı kalibrasyon gerektirir.

04 9p21 ve iki TCF7L2 varyantı dahil, aynı bölgeden gelen ilişkili belirteçler birbirinden bağımsız risk bulguları değildir.

05 Genetik etki tahminleri köken, cinsiyet, yaş, çevre ve gen-gen etkileşimine göre farklılık gösterebilir.

06 SNP dizisi (SNP-array) testi, monogenik kardiyovasküler hastalıklarla ilişkili birçok nadir patojenik varyantı, kopya sayısı değişimini veya diğer genomik değişiklikleri değerlendirmez.