基因健康报告

GENE HEALTH SERVICE REPORT

**我们全力服务的，是每一位会员的健康！**



会员信息

会员号：

|  |  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- | --- |
| 姓名 |  | 性别 |  |  | |
| 年龄 |  | 民族 |  |
| 检测项目 |  | 送检日期 |  |
| 身高 |  | 体重 |  | 血型 |  |
| 身份证号 |  | | 联系方式 |  | |
| 家庭住址 |  | | | | |
| 过敏史 |  | | | | |
| 既往病史 |  | | | | |
| 家庭病史 |  | | | | |
| 备注 |  | | | | |

＊会员信息对疾病风险评估和后期健康管理十分重要

目录

[第一部分 背景知识 4](#_Toc474264478)

[遗传物质DNA 4](#_Toc474264479)

[什么是基因？ 6](#_Toc474264480)

[什么是单核苷酸多态性？ 6](#_Toc474264481)

[什么是基因检测的原理？ 7](#_Toc474264482)

[什么是基因检测的意义？ 7](#_Toc474264483)

[什么是基因检测与传统体检的差别？ 8](#_Toc474264484)

# 第一部分 背景知识

在您阅读您的基因检测报告之前，请让我们先一起了解一些关于基因的背景知识，它能够帮助您更好的了解您的基因检测报告，加深您对基因检测报告的认识.

## 遗传物质DNA

人体是有不同的器官组成(图 1)，例如大脑，心脏，肾脏，胰腺等等。不同的器官由细胞组成。

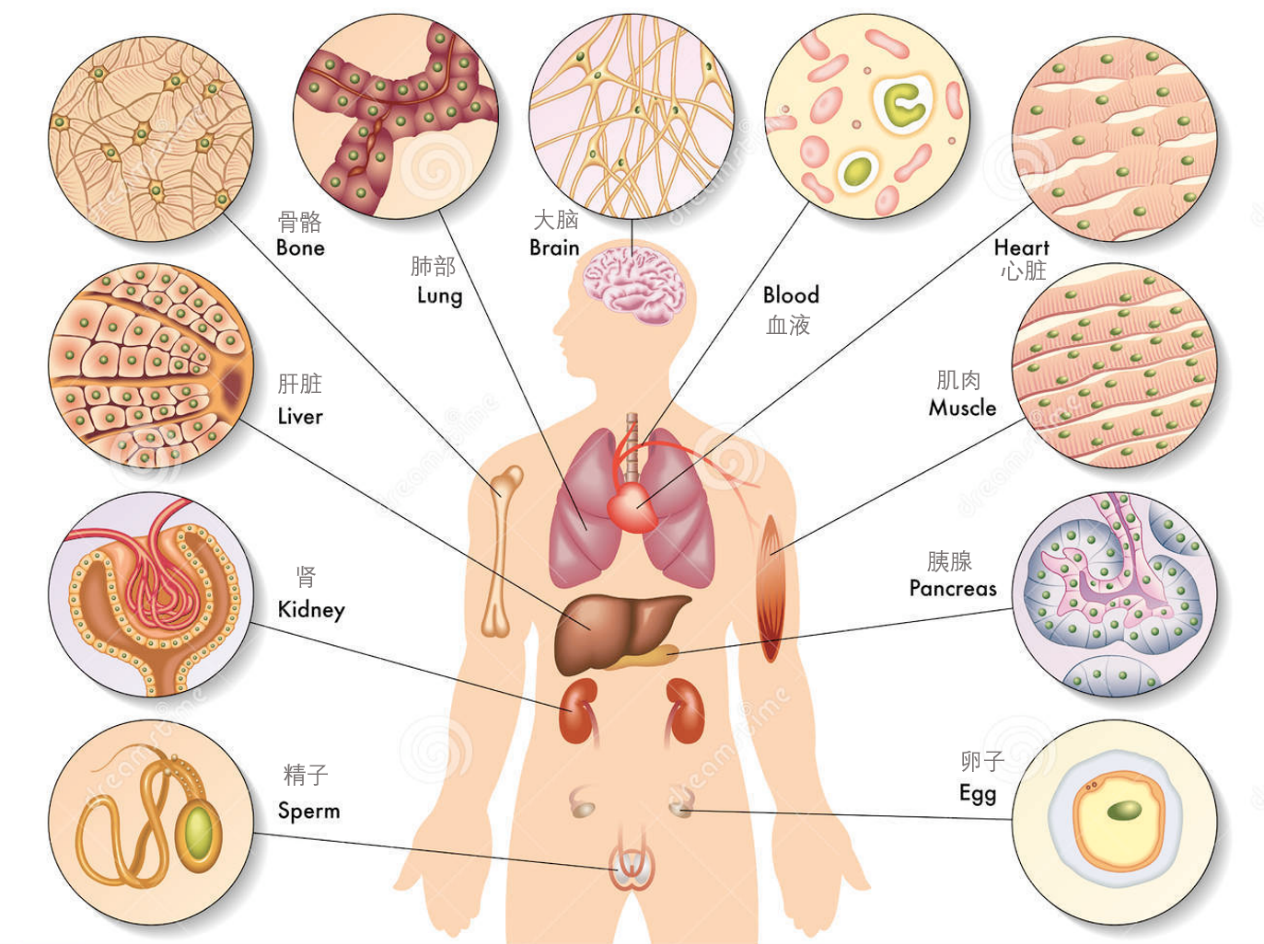


图 1 人体器官构成

细胞是组成人体的基本成分，(图 2)。细胞可以细分为细胞核和细胞质。几乎每个细胞内都有细胞核。除了精细胞和卵细胞外，大多数细胞核内有23对染色体（46条）。染色体由蛋白质和遗传物质DNA组成。遗传物质DNA包含了造就我们的基本指令。DNA是由更小的化学分子单位连接形成的"分子序列"。这些分子单位共有4种, 可以用字母 A、T、C、G 表示。

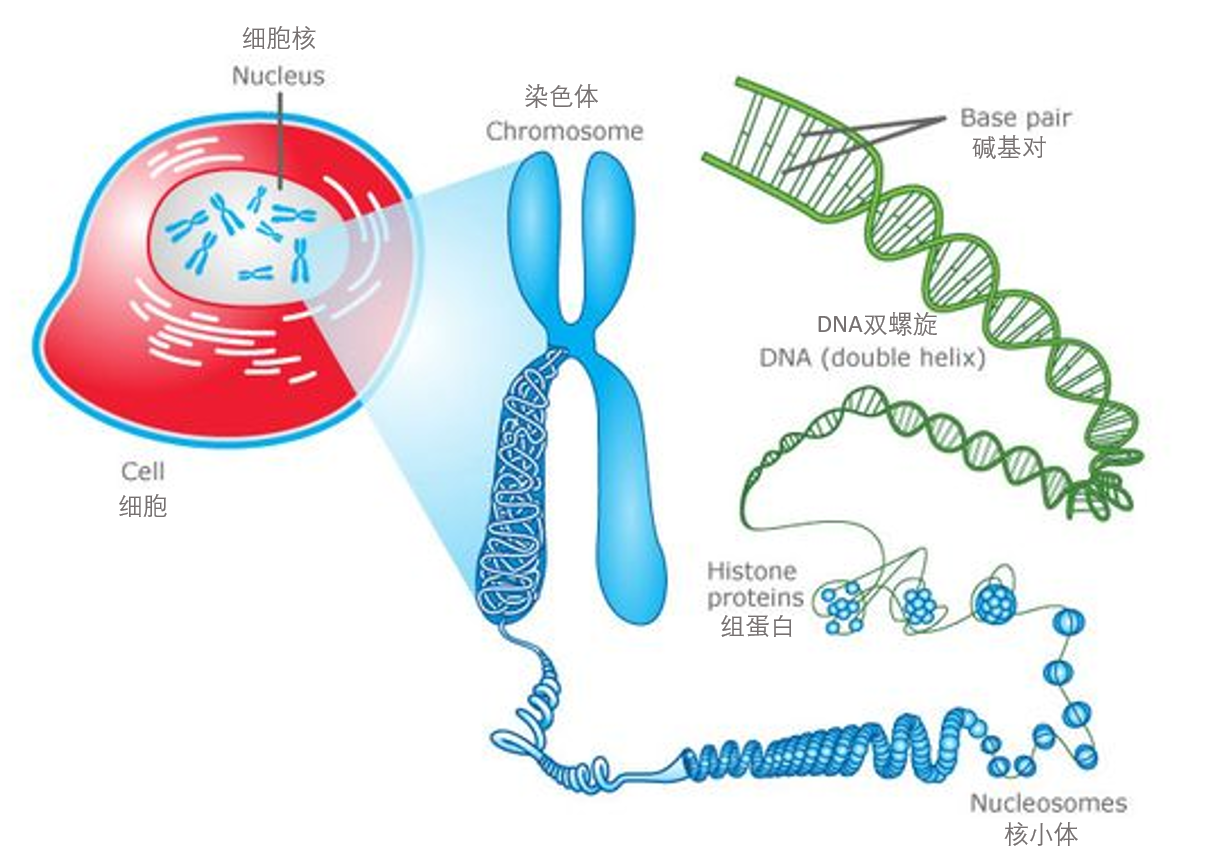
****

图 2 遗传物质DNA

不同的基因分布在23对染色体上，其中有一对染色体决定了我们的性别，我们称为"性染色体"。每一对染色体都分别继承于您的父亲和母亲。

绝大多数的人 DNA 序列都是相同的，不同的部分我们称之为变异。因为您的DNA继承于您的父母亲，所以你们可能有相同的变异。

许多的变异对我们并不会有什么影响，但也有一些和我们的健康和特征息息相关。我们甚至可以通过它们推断您祖先的情况。

人类都是二倍体，每个人都拥有两套的遗传基因拷贝，一套来自父亲，一套来自母亲。在精细胞和卵细胞的形成过程以及融合形成受精卵时父亲和母亲的遗传基因会随机的传递给子女，通过这种方式，父母基因特有的决定疾病风险以及体质特征的SNP就会传递给子女并影响他们。

在某一个基因同一个SNP位点父亲和母亲的碱基组成如果不同，子女在这个基因位点可能就会产生新的碱基组成，综合父亲和母亲的不同遗传影响。

不同的基因有不同的 DNA 序列，它们负责在我们体内指导生成其他的分子，比如蛋白质。蛋白质在我们的身体里承担着各种任务，比如物质代谢和形成肌肉等。

我们为您出具的报告会根据您的DNA及变异对一些健康和遗传特征做出解读，看看他们是如何影响到你。我们也会以此为依据推断您的祖源情况。开始探索你的报告吧!

根据中心法则（图 \@ref(fig:centralDogma)），基因组中的DNA可以转录为RNA，RNA进一步可以翻译成蛋白质。蛋白质在我们的身体里承担各种人物，比如形成肌肉和物质代谢等。

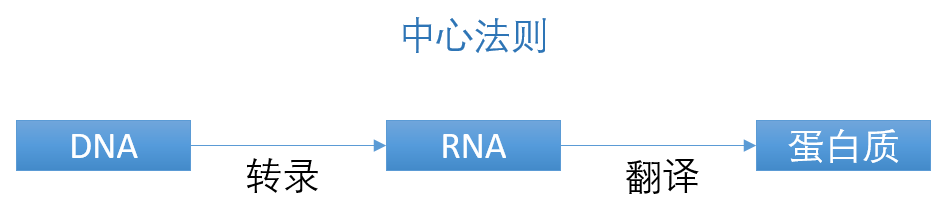


图 3 中心法则

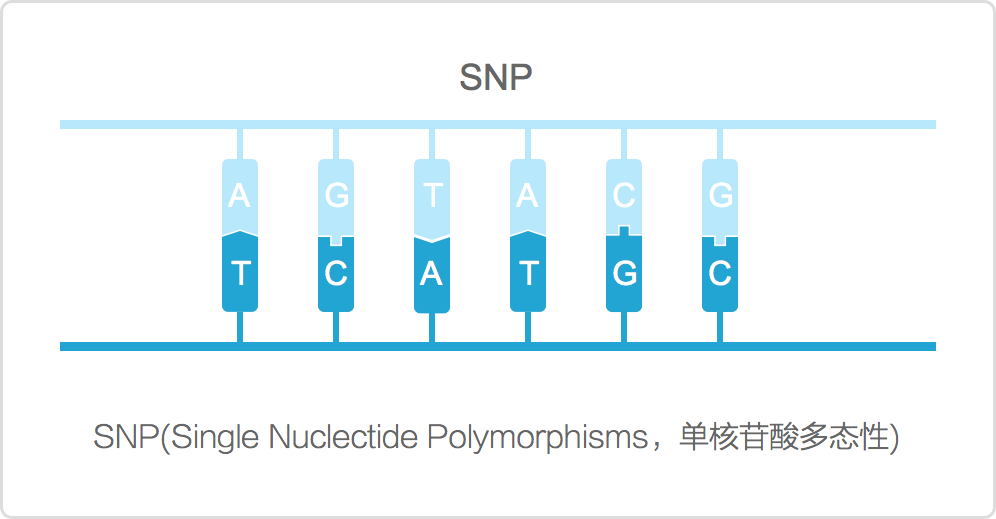
## 什么是基因？

我们通常所说的基因，并不是一个基因，而是人体细胞内基因的集合，被称为基因组。我们身体的每一个细胞内都有一套完整的基因组。从父母遗传来，向儿女传递去。基因使一个家族不同于另一个家族，基因使兄弟姐妹外形相似却不相同。这些细微差异常常不超过基因的 0.1%，却决定了不同的外貌、性格、遗传特性，以及我们对外界环境的适应。

## 什么是单核苷酸多态性？

人类遗传信息DNA双链是由约30亿对碱基组成的，在每一个碱基位点可能有4种碱基组成，分别是A、T、G、C。

在某一个碱基位点上的碱基组成可能突变成另外一种（例如由C突变成T），每一个能够产生突变的碱基位点就叫SNP。人类基因组中平均每1000个核苷酸就有一个SNP。单核苷酸多态性(SNP)，主要是指在基因组水平上由单个核苷酸的变异所引起的DNA序列多态性。这种变异可由单个碱基的转换或颠换所引起，也可由碱基的插入或缺失所致。SNP是人类可遗传的变异中最常见的一种，也是基因组中最为稳定的变异，占所有已知多态性的90％以上。SNP最大限度地代表了不同个体之间的遗传差异，因而成为研究多基因疾病、药物遗传学及人类进化的重要遗传标记。至今在人类基因组中已有700多万个SNP位点被确认。



## 什么是基因检测的原理？

基因检测的原理包含了以下几个方面：

1) 每个人的人体细胞核内有23对染色体，由 DNA 和核糖体蛋白组成，全部染色体上面有31.6亿个碱基对。当相同的碱基对位置上产生变异（简称 SNP），从而对人体的遗传和健康等产生一定的影响，这个 SNP 就是基因报告里面的位点。目前已知或者被命名的 SNP 数将近有6000多万个。 人体 DNA 之间的差异目前大部分是 SNP 上的差异，这个差异大概是人体 DNA 碱基对总量的0.5%内，当前基因检测很大一部分都是基于 SNP 得出相关的研究报告。

2)基因检测的样品，通常包括唾液，血液两种，针对不同的检查项目还包括排泄物采样和细胞切片采样等。

3)基因检测的方式，包括几种方式来测相关的碱基对差异（SNP）：PCR，芯片，外显子，以及全基因组等。检测的 SNP 数量依次分别是几十个，几十万个，几百万个，以及全部 SNP 。

4)基因检测的分析，分析报告包含了大部分已知的 SNP 研究成果，通过个人所做的基因检测得到的 SNP 数据库进行综合比较，从而给出个人的基因检测报告。针对 SNP 引起的健康和遗传疾病的研究日新月异，不断的在补充和发展，而一般正常人的 SNP 数据基本上不会有变异，除了发生癌症，因此基因检测的报告会根据研究的进展不断的更新，并给你带来长期的健康参考价值。

## 什么是基因检测的意义？

人体的各种性状和疾病是基因和环境共同作用的结果，基因只对性状产生部分作用，基因是否表达也受到内外环境的较大影响，因此基因检测报告不用作临床治疗的依据，并且脱离个体环境来判断基因的作用也是不可取的。基因检测报告对于了解人体具备下列参考意义：

1) 了解自身携带有遗传性的致病基因。有遗传疾病、癌症、高血压等家族病史的人，可以通过基因检测来了解自己是否携带致病基因，并依照检测结果，有针对性地调整饮食保健和生活习惯，以避免发病。如果夫妻双方同时携带某种隐性遗传疾病的致病基因，在准备生育时可加以注意，并进行进一步排查。

2) 正确选择药物，避免过度医疗和药物不良反应。由于基因的差异，个体对药物的反应会有所不同。服用同种药物时，有人会觉得非常有效，有人却不但无效还有毒副作用。部分人使用某种药物时，还可能会出现药物过敏的现象。通过基因检测可以获知每个人的基因情况，对药物使用可能具备一定程度的指导作用。再次强调，药物检测报告不可用于临床，治疗疾病时的药物选择和使用需要遵照医嘱。

3) 提供科学的健康管理。 很多不良环境因素（如空气、水质及农药的污染）和不良生活习惯（如抽烟、过量饮酒）都会使人体更容易产生疾病。人们可以通过基因检测来了解个体在不同疾病上的发生倾向，并进行相应的生活调整或干预，以期降低风险、延缓疾病发生。

4) 弥补某些代谢能力的先天不足，选择最适合自己身体需要的营养补充品。

5) 提前了解家族后代的天赋，有针对性进行引导教育，可以实现优生优教，挖掘孩子的天赋，避免孩子教育和兴趣爱好培养的盲目，从而最大限度地帮助孩子成才。

## 什么是基因检测与传统体检的差别？

我们的基因检测不同于常规体检，常规体检是在用户已经出现症状或者体征的情况下才能检测发现，可能已经是出现问题了，而基因检测则更是在超早期，分析发现遗传性的疾病基因变异，在没有出现症状的时候，就发现风险，予以定点关注和定制解决治疗方案。乔布斯发现胰腺癌时已经无法治疗了，就属于前者的常规体检发现；安吉丽娜茱莉先后割除了乳腺和卵巢，就是因为使用了基因检测技术，发现了变异的基因，提前采取了措施，避免了疾病。

# 基因检测302项数据汇总

|  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- |
| **基因** | **SNP位点** | **基因型** | **影响** |
| LPIN1 | rs10192566 | CC | 罗格列酮用药谨慎 |
| intergenic | rs10273639 | TC | 胰腺炎风险偏高 |
| ADRB2 | rs1042713 | GA | 运动耐力可能一般 |
| ZEB2 | rs10427255 | CT | 见光喷嚏概率平均 |
| RRM1 | rs1042858 | GA | 吉西他滨用药正常 |
| CHRNA4 | rs1044396 | GG | 尼古丁依赖风险正常 |
| intergenic | rs10484561 | TT | 滤泡性淋巴瘤风险正常 |
| FANCC | rs104886459 | CC | 范可尼贫血风险正常 |
| MCOLN1 | rs104886461 | AA | IV型粘脂贮积症风险正常 |
| ARMS2 | rs10490924 | GT | 老年性黄斑病变风险正常 |
| MAST4 | rs10500565 | CC | 博来霉素用药谨慎 |
| GPX1 | rs1050450 | GG | 硒元素需求正常 |
| G6PD | rs1050829 | TT | 葡萄糖-6-磷酸脱氢酶缺乏症风险正常 |
| CHRNA3 | rs1051730 | GA | 吸烟倾向概率平均 |
| CHRNA3 | rs1051730 | GA | 外周动脉病变风险偏高 |
| NCAN | rs1064395 | GG | 认知能力概率平均 |
| LINC01475 | rs10883365 | GA | 溃疡性结肠炎风险正常 |
| NOS1AP | rs10918594 | CC | 维拉帕米用药谨慎 |
| ADIPOQ | rs10937273 | GA | 卡路里需求减少 |
| TNFRSF21 | rs10948347 | TT | 心理压力概率平均 |
| DBC1 | rs10984447 | AA | 多发性硬化风险偏高 |
| MLLT10 | rs11012732 | AA | 脑膜瘤风险偏高 |
| intergenic | rs11190870 | TC | 脊柱侧凸风险偏高 |
| ITPA | rs1127354 | CC | 丙肝治疗副作用用药正常 |
| ABCB1 | rs1128503 | AA | 美沙酮用药谨慎 |
| MEFV | rs11466023 | GG | 家族性地中海热风险偏高 |
| HIF1A | rs11549465 | CC | 无氧运动能力可能一般 |
| FLG | rs11584340 | GA | 遗传过敏性湿疹引起的哮喘风险正常 |
| DNAJC27 | rs1172294 | AG | 青春期发育状况概率平均 |
| RAB27A | rs11857829 | TT | 阅读能力概率平均 |
| CTNNA2 | rs11902138 | CT | 寻求刺激概率偏高 |
| SMPD1 | rs120074124 | TT | A型尼曼-匹克病风险正常 |
| SLC12A6 | rs121908428 | GG | 胼胝体伴周围神经发育不全风险正常 |
| COL5A1 | rs12722 | CC | 关节保护能力可能较好 |
| ABCC2 | rs12762549 | CG | 多西他赛用药谨慎 |
| Intergentic | rs13065203 | GG | 数学天赋概率平均 |
| SLC30A8 | rs13266634 | CT | 锌元素需求正常 |
| FKBP5 | rs1360780 | TC | 抑郁症风险偏高 |
| APOB | rs1367117 | GG | 低密度脂蛋白水平概率平均 |
| LPL | rs13702 | TT | 维生素B3需求正常 |
| DPP10 | rs1375144 | GA | 双相型障碍风险偏高 |
| PPT1 | rs137852700 | GG | 神经元蜡样质脂褐质沉积症风险正常 |
| FTO | rs1421085 | TC | 中心型肥胖风险可能较高 |
| APOB | rs144467873 | GG | B型家族性高胆固醇血症风险正常 |
| intergenic | rs146109287 | TC | 年龄相关性白内障风险正常 |
| MAML3 | rs1531070 | GG | 先天性心脏病风险正常 |
| VDR | rs1544410 | CC | 钙代谢需求正常 |
| FTO | rs1558902 | TA | 蛋白质需求增加 |
| ADH7 | rs1573496 | CC | 口腔和咽喉癌风险偏高 |
| SLC45A2 | rs16891982 | CC | 鳞状细胞癌风险正常 |
| GPC5 | rs16946160 | GA | 继发性肾病综合征风险正常 |
| GSTP1 | rs1695 | AA | 紫外线过敏风险概率平均 |
| WWC1 | rs17070145 | CT | 记忆力概率偏高 |
| HMGA2 | rs17101923 | GT | 眼间距概率偏高 |
| HMGCR | rs17244841 | AA | 立普妥用药正常 |
| FADS2 | rs174575 | CC | DHA需求正常 |
| AQP3 | rs17553719 | TT | 皮肤保湿能力概率偏高 |
| MMP9 | rs17576 | AG | 肺癌风险正常 |
| COX10 | rs17608059 | CT | 毅力概率偏高 |
| ABCC11 | rs17822931 | CT | 耳垢类型概率偏低 |
| CYP2C9 | rs1799853 | CC | 苯妥英钠用药正常 |
| CYP2C9 | rs1799853 | CC | 华法林用药正常 |
| GCK | rs1799884 | CC | 2型糖尿病风险偏高 |
| OPRM1 | rs1799971 | AA | 纳曲酮用药谨慎 |
| TPMT | rs1800462 | CC | 巯嘌呤类药物用药正常 |
| ANKK1 | rs1800497 | GA | 迟发性运动障碍风险正常 |
| ANKK1 | rs1800497 | GA | 避错倾向概率平均 |
| LIPC | rs1800588 | CT | 运动对预防糖尿病的帮助可能一般 |
| HFE | rs1800730 | AA | 血色素沉着病风险正常 |
| GJD2 | rs1800779 | GA | 钠元素需求减少 |
| CNGB3 | rs1800779 | GA | 钾元素需求增加 |
| NOS3 | rs1800779 | GA | Ω-3脂肪酸需求增加 |
| IL10 | rs1800872 | TG | 膳食纤维需求正常 |
| DRD4 | rs1800955 | TC | 创造能力概率偏高 |
| MTHFR | rs1801131 | TT | 叶酸代谢需求正常 |
| MTHFR | rs1801133 | GA | 脑卒中需求增加 |
| MTHFR | rs1801133 | GA | 维生素C风险正常 |
| ADRB1 | rs1801252 | AA | 卡维地洛用药正常 |
| CLOCK | rs1801260 | AA | 注意力缺陷多动障碍风险偏高 |
| CLOCK | rs1801260 | AA | 专注能力概率平均 |
| PPARG | rs1801282 | CG | 单不饱和脂肪酸摄入对体重的影响可能一般 |
| MTRR | rs1801394 | AG | 维生素B2需求增加 |
| PEX7 | rs1805137 | TT | 肢近端型点状软骨发育不良风险正常 |
| ACTN3 | rs1815739 | TT | 肌肉爆发力可能一般 |
| MCM6 | rs182549 | CC | 乳糖代谢能力可能一般 |
| FOXP2 | rs1852469 | AA | 语言表达能力概率偏高 |
| IL18 | rs187238 | CC | 心源性猝死风险偏高 |
| RAD51 | rs1956529 | CC | 牙齿数量概率偏高 |
| IFIH1 | rs1990760 | CC | 选择性IgA缺陷风险偏高 |
| PPARD | rs2016520 | CT | 恢复能力可能较好 |
| ABCB1 | rs2032582 | AA | 他克莫司用药正常 |
| ABCB1 | rs2032583 | AA | 帕罗西汀用药谨慎 |
| PTGS2 | rs20417 | CC | 布洛芬用药正常 |
| KIF6 | rs20455 | AG | 瑞舒伐他汀用药谨慎 |
| KCNJ6 | rs2070995 | TC | 镇痛剂用药正常 |
| CILP | rs2073711 | AG | 软组织受伤保护风险偏高 |
| CILP | rs2073711 | AG | 背痛可能一般 |
| HDAC9 | rs2073963 | TG | 秃顶风险概率平均 |
| LRP2 | rs2075252 | TC | 顺铂用药谨慎 |
| DSP | rs2076295 | TG | 特发性肺纤维化风险正常 |
| BTNL2 | rs2076530 | TT | 结节病风险偏高 |
| VDR | rs2107301 | GA | 前列腺癌风险正常 |
| CYP4F2 | rs2108622 | CC | 维生素E需求增加 |
| LOXL1 | rs2165241 | TC | 剥脱性青光眼风险偏高 |
| HLA-DQA1 | rs2187668 | CC | 特发性膜性肾病风险正常 |
| HLA-DQA1 | rs2187668 | CC | 麸质过敏风险概率偏高 |
| LOC729065 | rs2200733 | CT | 心房纤维性颤动风险偏高 |
| ABCG2 | rs2231142 | GG | 吉非替尼用药正常 |
| BAG3 | rs2234962 | TT | 扩张型心肌病风险正常 |
| TBX21 | rs2240017 | CC | 布地奈德用药正常 |
| intergenic | rs224278 | CT | 肉瘤风险正常 |
| intergenic | rs2248462 | GA | 霍奇金淋巴瘤风险正常 |
| CREB1 | rs2253206 | AG | 运动对体温的影响可能较好 |
| intergenic | rs2254546 | AG | 川崎病风险正常 |
| PPARD | rs2267668 | GA | 代谢效率可能一般 |
| PLCE1 | rs2274223 | AA | 胃癌风险正常 |
| SMOC1 | rs227425 | TG | 骨密度可能一般 |
| HTR3B | rs2276307 | AA | 阿托伐他汀用药正常 |
| TNPO3 | rs2280714 | CC | 系统性红斑狼疮风险正常 |
| CACNA1S | rs2281845 | CT | 牙齿生长速度概率平均 |
| FDPS | rs2297480 | TG | 二膦酸盐用药谨慎 |
| MYO9B | rs2305767 | CT | 乳糜泻风险正常 |
| EIF3G | rs2305795 | GG | 发作性嗜睡病风险偏高 |
| ABCB1 | rs2306283 | AG | 伊立替康用药谨慎 |
| intergenic | rs2359536 | TT | 垂体瘤风险正常 |
| HCP5 | rs2395029 | TT | 氟氯西林用药正常 |
| PTPN22 | rs2476601 | AG | 桥本氏甲状腺炎风险偏高 |
| SLC6A4 | rs25531 | TT | 艾司西酞普兰用药谨慎 |
| SLC6A4 | rs25531 | TT | 乐观倾向概率平均 |
| KATNAL2 | rs2576037 | CT | 责任心概率平均 |
| PRDM16 | rs2651899 | TC | 偏头痛风险正常 |
| HCRTR2 | rs2653349 | AG | 丛集性头痛风险正常 |
| LTA4H | rs2660845 | GA | 孟鲁司特用药谨慎 |
| CYP3A4 | rs2740574 | CT | 环磷酰胺用药正常 |
| FOXO3 | rs2802292 | GT | 寿命预测概率偏高 |
| RYR2 | rs2819742 | AG | 西立伐他汀用药正常 |
| RGS4 | rs2842030 | GG | 奋乃静用药谨慎 |
| SERPINA1 | rs28929474 | CC | α-1抗胰蛋白酶缺乏风险正常 |
| SGCA | rs28933693 | CC | 肢带型肌营养不良2D型风险正常 |
| PDHB | rs28935769 | TT | 丙酮酸脱氢酶缺乏症风险正常 |
| PMM2 | rs28936415 | GG | 先天性1A型糖基化病风险正常 |
| BCS1L | rs28937590 | AA | GRACILE综合征风险正常 |
| PKHD1 | rs28939383 | GG | 常染色体隐性多囊肾风险正常 |
| IKBKAP | rs28939712 | GG | 家族性自主神经功能异常风险正常 |
| ASPA | rs28940574 | CC | 卡纳万病风险正常 |
| Intergenic | rs2965667 | AT | 阿司匹林用药谨慎 |
| IL10 | rs3024490 | AC | 贝赫切特综合征风险正常 |
| ASAP1 | rs3057 | CT | 绝对音高概率平均 |
| HLA-DPA1 | rs3077 | AA | 抗乙肝病毒能力概率平均 |
| IL2RA | rs3118470 | TT | 斑秃风险正常 |
| intergenic | rs3129860 | AG | 肝硬化风险偏高 |
| HLA-DRA | rs3129878 | AA | 男性不育风险正常 |
| C6orf10 | rs3129900 | GT | 罗美昔布用药谨慎 |
| IL12B | rs3212227 | TG | 牛皮癣风险正常 |
| STXBP5L | rs322458 | CC | 皮肤抗老化能力概率平均 |
| GSK3B | rs334558 | AG | 西酞普兰用药谨慎 |
| HBB | rs33930165 | CC | 血红蛋白病C型风险正常 |
| HBB | rs33950507 | CC | β-地中海贫血风险正常 |
| ABCC1 | rs35592 | TC | 氨甲喋呤(甲氨喋呤)用药谨慎 |
| MYBPC3 | rs36212066 | GG | 肥厚型心肌病风险正常 |
| SNAP25 | rs363050 | GA | 学习能力概率偏高 |
| KIAA0232 | rs3733606 | CT | 血小板数量概率偏低 |
| TRAF1 | rs3761847 | GA | 类风湿关节炎风险偏高 |
| AGTR1 | rs3772622 | TC | 非酒精性脂肪性肝病风险偏高 |
| JAK2 | rs3780374 | GG | 骨髓增生性肿瘤风险正常 |
| LOC643714 | rs3803662 | AG | 男性乳腺癌风险正常 |
| HTR2C | rs3813929 | CC | 奥氮平用药谨慎 |
| LIPC | rs3825776 | TC | 肌萎缩侧索硬化症风险偏高 |
| EDAR | rs3827760 | AG | 脑中风风险正常 |
| CYP2D6 | rs3892097 | CC | 去甲替林用药正常 |
| CYP2D6 | rs3892097 | CC | 地昔帕明用药正常 |
| RELN | rs3914132 | CT | 耳硬化症风险偏高 |
| DPYD | rs3918290 | CC | 二氢嘧啶脱氢酶缺乏症风险正常 |
| BTBD9 | rs3923809 | AG | 睡眠脚动症风险正常 |
| ROBO3 | rs3923890 | AT | 社交能力概率偏低 |
| FCGR3A | rs396991 | AC | 西妥昔单抗用药正常 |
| F9 | rs398122990 | AA | 凝血因子XI缺陷症风险正常 |
| LYZL2 | rs399593 | GT | 龋齿风险偏高 |
| CLYBL | rs41281112 | CC | 维生素B12需求增加 |
| CHST3 | rs4148941 | CC | 腰椎间盘突出风险偏高 |
| SLCO1B1 | rs4149056 | TT | 辛伐他汀用药正常 |
| SLCO1B3 | rs4149117 | TG | 吗替麦考酚酯用药正常 |
| CYP2C19 | rs4244285 | GA | 氯吡格雷用药谨慎 |
| CYP2C19 | rs4244285 | GA | 波立维用药谨慎 |
| UMOD | rs4293393 | AA | 肾结石风险正常 |
| APOE4 | rs429358 | TT | 口唇疱疹易感性需求正常 |
| APOE4 | rs429358 | TT | 胆固醇概率偏低 |
| ACE | rs4343 | GA | 盐敏感性概率偏低 |
| ACE | rs4343 | GA | 昔多芬用药谨慎 |
| KITLG | rs4474514 | GA | 睾丸癌风险正常 |
| BST1 | rs4538475 | AA | 帕金森风险偏高 |
| TPH2 | rs4565946 | CC | 图雷特氏综合症风险偏高 |
| ATM | rs4585 | GT | 二甲双胍用药谨慎 |
| CYP4B1 | rs4646487 | CC | 酞醚哌啶酮用药正常 |
| ALPL | rs4654748 | CT | 维生素B6需求正常 |
| CYBA | rs4673 | AG | 阿霉素用药正常 |
| COMT | rs4680 | GA | 抗压能力概率偏高 |
| COMT | rs4680 | GG | 莫达非尼用药谨慎 |
| PDE8B | rs4704397 | CC | 碘元素需求正常 |
| WNT2 | rs4730775 | GA | 掌腱膜挛缩症风险偏高 |
| OCA2 | rs4778138 | AG | 雀斑风险概率平均 |
| intergenic | rs479844 | AA | 遗传过敏性皮炎风险正常 |
| ARHGAP22 | rs4838605 | CT | 糖尿病视网膜病变风险偏高 |
| RERE | rs4908760 | GA | 白癜风风险偏高 |
| VAV3 | rs4915077 | TT | 甲状腺机能减退症风险正常 |
| intergenic | rs4917014 | TT | 史蒂文斯-约翰逊综合征风险偏高 |
| CHI3L1 | rs4950928 | GC | 哮喘风险正常 |
| IRGM | rs4958847 | GA | 克罗恩病风险正常 |
| ADD1 | rs4961 | GT | 氢氯噻嗪用药正常 |
| CYP2C19 | rs4986893 | GG | 奥美拉唑 用药正常 |
| PHLDB1 | rs498872 | AA | 神经胶质瘤风险正常 |
| β3AR | rs4994 | AA | 节食对塑身的帮助可能较好 |
| ABO | rs505922 | TT | 胰腺癌风险正常 |
| APOA2 | rs5082 | GA | 饱和脂肪酸摄入对体重的影响可能较好 |
| APOC3 | rs5128 | GC | 利托那韦用药谨慎 |
| KCNJ11 | rs5219 | TC | 瑞格列奈用药正常 |
| EDN1 | rs5370 | GT | 高血压风险偏高 |
| SLC2A2 | rs5400 | GG | 甜味偏好度概率平均 |
| CDCA3 | rs5443 | CT | 曲坦类药物用药正常 |
| intergenic | rs560766 | GA | 近视风险概率平均 |
| G6PC2 | rs560887 | TC | 血糖水平概率平均 |
| GRN | rs5848 | CC | 老年痴呆症风险正常 |
| PEX1 | rs61750420 | CC | 脑肝肾综合征风险正常 |
| PAH | rs62642932 | CC | 苯丙酮尿症风险正常 |
| DRD2 | rs6277 | GG | 情绪化饮食概率偏高 |
| DRD3 | rs6280 | CT | 氯氮平用药谨慎 |
| CYP2E1 | rs6413419 | GG | 异烟肼用药正常 |
| IL12A-AS1 | rs6441286 | TG | 原发性胆汁性肝硬化风险偏高 |
| MTHFS | rs6495446 | CC | 慢性肾脏病 风险偏高 |
| LDLR | rs6511720 | GG | 冠心病风险偏高 |
| IL3RA | rs6603272 | GT | 精神分裂症风险偏高 |
| SZRD1 | rs6603859 | GT | 柔红霉素用药正常 |
| PON1 | rs662 | TC | 番茄红素需求增加 |
| APOA5 | rs662799 | GA | 控制脂肪摄入对减肥的帮助可能一般 |
| CFH | rs6677604 | GG | IgA肾病风险正常 |
| ALDH2 | rs671 | GG | 乙醛类药物用药正常 |
| ALDH2 | rs671 | GT | 酒精依赖风险正常 |
| intergenic | rs6832151 | AA | 毒性弥漫性甲状腺肿风险正常 |
| SLC2A9 | rs6855911 | AG | 痛风风险正常 |
| LINC00340 | rs6939340 | TC | 成神经细胞瘤风险偏高 |
| Intergenic | rs6954895 | GT | 是否容易发怒概率平均 |
| CCAT2 | rs6983267 | AC | 结直肠癌风险偏高 |
| VEGFA | rs699947 | GG | 甲状腺癌风险正常 |
| DAB2IP | rs7025486 | TC | 腹主动脉瘤风险正常 |
| PON1 | rs705381 | AA | 利培酮用药正常 |
| TAS2R38 | rs713598 | CG | 苦味敏感度概率偏高 |
| NUBPL | rs7142881 | GA | 伊潘立酮用药谨慎 |
| ORMDL3 | rs7216389 | CT | 小儿哮喘易感性风险正常 |
| intergenic | rs7221059 | CC | 肺气肿风险正常 |
| ESR1 | rs722208 | AG | 荷尔蒙水平概率平均 |
| ALDH3A2 | rs72547571 | CC | SLS综合症风险正常 |
| OR10A2 | rs72921001 | CA | 香菜喜好概率平均 |
| ADA | rs73598374 | CC | 深度睡眠概率平均 |
| APOE | rs7412 | CC | APOE概率平均 |
| HLA-DQB2 | rs7453920 | AG | 乙型肝炎风险偏高 |
| C11orf49 | rs747650 | CC | 青春痘风险概率平均 |
| BCMO1 | rs7501331 | CC | 维生素A需求正常 |
| BAT3 | rs750332 | CT | 卡马西平用药谨慎 |
| PADI6 | rs7538876 | GA | 基底细胞癌风险正常 |
| CFTR | rs75527207 | GG | 依伐卡托用药谨慎 |
| PAX3 | rs7559271 | GG | 面部形态概率偏高 |
| STAT4 | rs7574865 | TG | 肝细胞癌风险偏高 |
| EPAS1 | rs7579899 | AA | 肾癌风险偏高 |
| KIAA0319 | rs761100 | AC | 发育性阅读障碍风险正常 |
| HEXA | rs76173977 | CC | 戴萨克斯症风险正常 |
| CYP1A2 | rs762551 | CA | 咖啡因用药谨慎 |
| DVWA | rs7639618 | CT | 骨关节炎风险正常 |
| DHFRP2 | rs7743761 | CA | 强直性脊柱炎风险正常 |
| CYP3A5 | rs776746 | CT | 环孢霉素用药谨慎 |
| HLA-DQB1 | rs7775228 | TT | 过敏性鼻炎风险正常 |
| ALDOB | rs78340951 | GG | 遗传性果糖不能耐受症风险正常 |
| NADSYN1 | rs7944926 | AG | 维生素D需求增加 |
| ATP2B1 | rs7975788 | TT | 镁元素需求增加 |
| TACC3 | rs798766 | TC | 膀胱癌风险偏高 |
| CFTR | rs80224560 | GG | 囊性纤维化风险正常 |
| SLC17A5 | rs80338794 | GG | 唾液酸沉积症风险正常 |
| SLC26A4 | rs80338848 | TT | 甲状腺肿-耳聋综合征风险正常 |
| FAH | rs80338899 | GG | 酪氨酸血症 I型风险正常 |
| FAH | rs80338899 | GG | 利他主义概率偏高 |
| GJB2 | rs80338942 | AA | 遗传性耳聋风险正常 |
| SLC37A4 | rs80356491 | AA | 肝糖原贮积症Ib型风险正常 |
| GBA | rs80356769 | CC | 高雪氏症风险正常 |
| TOR1A | rs80358233 | CC | 肌张力障碍风险正常 |
| MAPT | rs8070723 | AA | 进行性核上麻痹风险偏高 |
| IL13 | rs848 | AC | 特应性皮炎风险偏高 |
| TMPRSS6 | rs855791 | AG | 铁元素需求增加 |
| IRF6 | rs861020 | AG | 唇裂和腭裂风险偏高 |
| PROCR | rs867186 | AA | 静脉血栓栓塞 风险偏高 |
| IRF4 | rs872071 | AG | 慢性淋巴细胞白血病风险正常 |
| CBX7 | rs877529 | GG | 多发性骨髓瘤风险正常 |
| PIGU | rs910873 | GG | 黑色素瘤风险正常 |
| GPR137B | rs911271 | AC | 大脑动脉瘤风险正常 |
| BDNFOS | rs925946 | TG | 肥胖症风险偏高 |
| HLA-DQA1 | rs9272346 | GA | I型糖尿病风险偏高 |
| BPESC1 | rs940187 | TC | 瘢痕瘤风险偏高 |
| TNFRSF19 | rs9510787 | AG | 鼻咽癌风险正常 |
| SLC10A2 | rs9514089 | TC | 胆结石风险正常 |
| ZPR1 | rs964184 | GC | 高甘油三酯血症风险偏高 |
| LINGO1 | rs9652490 | AG | 特发性震颤风险偏高 |
| VKORC1 | rs9923231 | CT | 维生素K需求正常 |
| FTO | rs9939609 | TA | 运动对减肥的帮助可能较好 |
| DSCAM | rs9981861 | TC | 紫杉醇用药正常 |

# 遗传特征

## 寻求刺激

三维人格理论是特质理论中的一种，三维人格理论将人格分为三个不同的维度，即寻求刺激维度、伤害回避维度、奖赏依赖维度，并可应用三维人格问卷(TPQ)来测量个体在不同维度的得分，从而判定个体在各个维度所表现的人格特征。三维人格的三个维度，即寻求刺激、伤害回避及奖赏依赖，被认为分别与多巴胺、5-羟色胺、去甲肾上腺素三种神经递质的效能相关。各个维度特征的偏移可能能够反映个体体内相对应的神经递质的效能的改变，这种改变与遗传因素有关。CTNNA2基因是连环素（catenin）基因家族中的一员，这个家族种还有一个成员CTNNβ,它参与了细胞内最重要的信号通路之一wnt，该通路能影响神经肝细胞的分化与自我更新，同时也参与了身体细胞粘附调节，对感知自身形态和周围环境、维持细胞稳定完整性和修复损伤有重要作用。CTNNA2作为钙粘蛋白粘附受体，通过参与调节神经系统中的细胞粘附和分化细胞骨架之间的连接体发挥作用，与大脑发育过程中突触、小脑、海马体等的形态发育有关，间接参与5-羟色胺和多巴胺神经元的分化。CTNNA2还参与了人体接受外界刺激时的信号传导的功能，rs11902138位于该基因上的非编码区，这个位点突变的个体可能在对外界刺激的信号反应较慢，因此该基因型的人对刺激事件的神经感知不敏感，寻求刺激的欲望较低。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为寻求刺激概率偏高 。

*Meta-analysis of genome-wide association studies identifies common variants in CTNNA2 associated with excitement-seeking. Transl Psychiatry*

## 记忆力

大脑很难记住日常琐碎的小事，特别是那些没有发生在自己身上的。例如中奖，如果是朋友中奖但又不是什么大奖，即使你知道了一段时间后也会遗忘。但如果自己中奖了，极可能对这件事产生非常深刻的印象，并且终生难忘，这就是情景记忆。它是指个人亲身经历的、发生在一定时间和地点的情景事件的记忆。记忆能力与大脑海马体结构以及大脑内部的化学成分变化有关。近些年，基因学以及生物化学的研究都表明KIBRA基因多态性与脑部海马体的功能相关，它能增加海马体的活动强度，影响人类的认知水平、情景记忆能力。KIBRA基因编码的蛋白质参与脑部细胞内功能和活动的调控，包括神经的生长、分化和修复，以及神经冲动的传递。大量的科学研究表明，KIBRA基因在情景记忆中扮演着非常重要的角色。KIBRA基因主要在大脑和肾脏中表达，在大脑中的海马体和前额叶皮质中表达量最高，这部分区域主要负责记忆的形成和储存，尤其是复杂的情景记忆，并能把学习获得的短期记忆转化成长期记忆。KIBRA基因rs17070145位点含有突变的人群在记忆时大脑中海马体和颞叶的活动水平明显降低，说明这些部位的神经活动变得相对不活跃，带有这个基因突变的人群建立和储存情景记忆的能力就相对较弱。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为记忆力概率偏高。

*Investigating the influence of KIBRA and CLSTN2 genetic polymorphisms on cross-sectional and longitudinal measures of memory performance and hippocampal volume in older individuals. Neuropsychologia*

*Association of KIBRA rs17070145 polymorphism with episodic memory in the early stages of a human neurodevelopmental disorder. Psychiatry Res*

## 眼间距

眼间距（Medial Canthus Distance），指人两眼之间的距离，是两边眼睛目内眦距离，主要是由遗传因素决定的颅骨大小和结构以及肌肉和皮肤组织结构影响的，眼间距的大小对视力和智力没有影响。如果眼间距过大或过小可能会影响到美观。HMGA2基因编码高迁移率族蛋白A，是一种与胚胎形成、组织发育有关的非组蛋白染色体蛋白。HMGA2基因也被称为“身高基因”，和人体身高密切相关。后续的研究发现，HMGA2基因和骨骼的发育以及颅骨的发育也有密切关系，在HMGA2基因rs17101923的突变（由G突变成T），会使颅骨有偏小的倾向，带有这个突变的人更有可能有较小的眼间距和鼻头。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为眼间距概率偏高。

*Genome-wide association study of primary tooth eruption identifies pleiotropic loci associated with height and craniofacial distances. Hum. Mol. Genet.*

## 皮肤保湿能力

皮肤水合作用是指通过能够与水结合的物质将水分直接或间接的带入到角质细胞中，这种作用能够使皮肤角质层在一段时间内保持足够的水含量，对维持皮肤健康非常重要。如天然透明质酸由于分子的特殊构象可以保留比自身中高500~1000倍的水分，在皮肤的水合作用下，可以使皮肤角质层长时间保持足够的水含量，因此临床上常用含透明质酸的保湿剂治疗某些伴有皮肤干燥、脱屑的皮肤病，如湿疹、遗传过敏性皮炎等。研究发现个人皮肤的水合能力与遗传因素有关。水通道蛋白（AQP）是一类在细胞膜上与水分子通透性相关的转运蛋白，可增加细胞膜的水通透性，在机体内水平衡和内环境维持中发挥重要作用。AQP3(Aquaporin-3)基因是编码水通道蛋白的基因之一，主要在皮肤中表达，因此这个基因上的多态位点使得不同基因型的人群皮肤的水合能力产生差异。并且在动物实验中发现，若将AQP3基因敲除，小鼠会表现出皮肤干燥、弹性降低、皮肤屏障功能修复及伤口愈合延迟，表皮保水能力降低的性状。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为皮肤保湿能力概率偏高 。

*Genetic polymorphisms and skin aging: the identification of population genotypic groups holds potential for personalized treatments. Clin Cosmet Investig Dermatol*

## 毅力

毅力也叫意志力，是人们为达到预定的目标而自觉克服困难、努力实现的一种意志品质。在心理学中，当人做出某一决策后如果被证实正确并产生了好的结果，大脑会向负责决策的区域发送“奖赏”信号，这会促进人作出新的决策，形成良性循环，这被称作“奖赏效应”。这种“奖赏”心理同时也会最终反馈为我们的决策行为，受两个相互竞争系统的交互作用：（1）没有耐心或者冲动性的情感系统，主要评价即时性的奖赏；(2)有耐心的自我控制的理性系统，既评价即时性奖赏也评价延迟性奖赏，也就是产生毅力的根源。这两个系统都和大脑的特定区域有关，冲动和自控偏向之间的矛盾可能是由于不同神经系统的不同活跃程度有关，这些区域很多都受多巴胺神经支配。环氧合酶（cyclooxygenase，COX）是催化花生四烯酸（arachidonic acid，AA）氧化合成前列腺素类（prostaglandins，PGs）过程中一种重要限速酶，并具有双氧合酶和过氧化酶两种活性，参与多生物过程中，如炎症反应、自身免疫功能、细胞增殖、血管生成等都起到了重要的调节作用。该酶受COX基因家族的编码调控，目前的研究认为它们可能与帕金森、阿尔兹海默症等神经系统疾病有关，临床研究还发现COX2表达可能与脑黑质多巴胺神经元进行性变性丢失有关，由此可以推断COX基因可能调控多巴胺的分泌。COX10也属于COX基因家族成员之一，近期的一项基于上万人的研究GWAS研究发现，该基因上的多态位点rs17608059与性格有关，该位点的突变会使个体的毅力更好，更容易坚持完成某些艰难的任务。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为毅力概率偏高 。

*A genome-wide meta-analysis of association studies of Cloninger's Temperament Scales. Transl Psychiatry*

## 耳垢类型

外耳道软骨部皮肤具有耳耵聍腺，其淡黄色黏稠的分泌物称之为耵聍，俗称耳垢。耳垢有两种，一种在空气中干燥后呈薄片状称为“干耳”，而另一种如黏稠的油脂，俗称“油耳”或“湿耳”。耳垢具有保护外耳道皮肤和黏附外物的作用。平时借助咀嚼、张口等运动，耳垢多自行排出。研究表明耳垢为典型的常染色体单基因遗传（湿耳为显性性状，干耳为隐性性状）。西方人和非洲人湿耳最为常见，可高达97%-100%，南亚、中亚人种以及太平洋岛国的湿耳频率居中，约占30%-50%。而在东亚人种中湿耳人口仅占总人口的5.2%，其中日本约占15%，韩国约占5%，中国北方汉族仅有2%。由于耳耵聍腺和腋部大汗腺均属于顶泌性腺体，因此耳垢与腋臭显著相关，研究表明湿耳的人有90%以上的可能有腋臭。ABCC11基因上的位点rs17822931突变导致编码的蛋白MRP8构象发生改变，耵聍腺分泌功能减退或丧失。当该位点基因型为CC或CT型表现为湿耳，而当该位点基因型为TT时为干耳。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为耳垢类型概率偏低。

*A strong association between human earwax-type and apocrine colostrum secretion from the mammary gland. Hum. Genet.*

## 创造能力

著名教育家陈鹤琴说过：“好奇是小孩子获得知识一个最紧要的门径。”苏联教育家霍姆林斯基也说过：“在儿童的心灵深处，都有一种根深蒂固的需要，就是希望自己是一个发现者、探究者和成功者。”孩子有了好奇心，必然会做出创造性的事情。创造力和好奇心是密不可分的，尤其是对于年纪很小的孩子，孩子年龄越小，可塑性就越大。人类的研究很早就明确了多巴胺和人类的情绪神经活动密切相关，由日本和欧洲的科学家的研究证实了基因能够影响人们的好奇心和创造力，多巴胺受体蛋白的基因DRD4上面的突变能够提高人们的好奇心和求知欲，拥有这个基因型的人们也拥有相对较高的创造能力。好奇心是由情绪冲动、探索精神和感觉寻找组成的人类个性特征，通过大量的基于双胞胎的研究，已经证实了好奇心是受遗传基因影响的。DRD4基因编码多巴胺D4受体蛋白，在很多动物学的研究中，多巴胺能够通过一些大脑中的奖励行为来介导探索性的行为，当完成一个探索性的行为后，大脑会分泌一种让你感觉到快乐的物质来奖励这种行为，从而使动物更加倾向于去做探索性行为，人类大脑中也存在这个快乐探索的区域。rs1800955位点位于DRD4基因的表达调控区域，能够调节DRD4基因在细胞中特异性的表达，这个位点的突变（由T突变成C）能够明显增加DRD4基因的表达量（增加40%左右），增加在探索性行为后大脑对快乐物质的感受程度。所以这类人有更加强烈的探索精神，他们的创造能力也明显高于其他人。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为创造能力概率偏高 。

*Genetic modulation of personality traits: a systematic review of the literature. Int Clin Psychopharmacol*

## 语言表达能力

我们经常会听说“爱因斯坦三岁还不会说话，所以孩子说话晚不用担心”。中国也有古语“贵人语迟，敏于行而不讷于言”。这到底是不是真的呢？根据目前的大量的科学研究，小孩子说话晚可能是由于语言表达障碍导致的，在中国，大约有2.14%的学前儿童患有不同程度的语言表达障碍，语言表达障碍如果不及时改善和治疗，可能会影响很多的方面，比如思考、阅读和书写能力等也会受到影响，同时这些影响到了成年也会存在，甚至会影响终生。根据对不同语言表达能力的幼儿的研究，语言表达能力在很大程度上受到遗传基因的影响，FOXP2基因是第一个发现的和人类发音和说话相关的基因，根据中国医科大学的一项针对中国汉族人的研究，在这个基因上面的突变会降低语言表达能力，增加儿童患上语言表达障碍的风险。通过对家族性语言表达障碍以及双胞胎语言障碍患者和正常人的对比研究，首次发现了和人类发音与说话相关的基因FOXP2，FOXP2基因编码一个叉头框蛋白，能够调控其他基因的表达，这些被调控的基因在胚胎发育过程中参与了中枢神经系统的发育，尤其是语言相关神经系统的发育，尤其是对语言相关神经系统的发育中的神经突触的发育以及神经突触的可塑性的影响。rs1852469位点位于FOXP2基因的起始密码子区域，这个位点的突变能够降低FOXP2基因的表达，继而降低它调控的基因的表达，从而影响中枢神经系统的发育，带有这个位点基因突变的人群，有比较高的风险患上语言障碍，同时他们语言表达能力也相对比较低。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为语言表达能力概率偏高。

## 牙齿数量

牙齿（Teeth）是人类和高等动物咀嚼食物的器官。牙齿是人类身体最坚硬的器官。一般而言，牙齿呈白色（正常人略带微黄色），质地坚硬。牙齿的各种形状适用于多种用途，包括撕裂、磨碎食物。牙齿是动物天生的自卫武器。人类语言发音与口中前排上下的牙齿密切相关，古汉族标准语称为“雅言”。牙齿的整洁，也可能关系到社交活动和地位。在人的一生中，会先后长两次牙，首次长出的称“乳牙”，到二岁左右出齐，共20颗。六岁左右，乳牙逐渐脱落，长出“恒牙”，恒牙共32颗，其中有4颗为智齿，并不是每个人都能够长出来，真正行使功能的牙齿有28颗。牙齿按形态可分为切牙、尖牙和磨牙。切牙的功能是切断食物，双尖牙用以捣碎食物，磨牙则能磨碎食物。当牙脱落一二颗时，并不会影响全身健康，但牙齿逐渐脱落剩下不到20颗时，就开始影响身体多个系统功能。此时，如果将脱落的牙齿及时修复好，口腔中保持20颗以上有功能的牙齿，人的衰老速度会减慢下来，有利于延长人的寿命。这是因为人的牙齿少于20颗，食物得不到充分咀嚼，影响消化功能。另外，牙齿还是体内重要的平衡器官，人的许多体力活动和注意力集中的脑力劳动都需要牙齿咬合来配合。牙齿少于20颗时，人的平衡机能受到影响，容易出现活动失误、摔倒等现象。Rad51 基因是一个通过同源重组( homologous recombination，HR) 介导 DNA 双链断裂修复的基因，是维持基因稳定性的关键因子，它参与了一个复杂的网络，包括DNA 损伤传感、细胞周期、凋亡调节、基因突变及蛋白异常表达，Rad51蛋白过表达会使染色体发生重排，导致异常核型表达，最终的结果可能导致肿瘤，同时还会促进肿瘤的化疗耐药。除此之外一项基于ALSPAC和 NFBC1966 两个队列的大样本GWAS研究发现，这个基因的多态位点rs1956529的基因型与个体牙齿的数量有关，突变人群的牙齿数量相较于未突变人群少。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为牙齿数量概率偏高。

*Genome-wide association study reveals multiple loci associated with primary tooth development during infancy. PLoS Genet.*

## 艾司西酞普兰

人类不同个体间对情感刺激的反应是不同的。这些不同会导致对情感异常后的恢复能力不同。例如，对正面情绪的选择性处理与较好的社交能力和身心舒畅是紧密相关的，而对负面事物的倾向则与神经过敏症和焦虑症紧密相关。有选择的规避负面事物的倾向与心理健康和身心舒畅也可能是紧密相关的。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为艾司西酞普兰用药谨慎。

*Associations between serotonin transporter gene promoter region (5-HTTLPR) polymorphism and gaze bias for emotional information. J Abnorm Psychol*

*Looking on the bright side: biased attention and the human serotonin transporter gene. Proc. Biol. Sci.*

## 寿命预测

就是指寿命长。科学家发现，百岁以上的老人有一种共同的基因突变，科学家表示这一发现有助于找到减缓人类老化的方法。

FOXO3 基因属于 FOX 家族“O”组转录因子。人的 FOXO3基因定位于 6 号染色体(6q21)，编码 673个氨基酸。早在20世纪90年代就有报道称，蠕虫和果蝇体内的FOXO3 基因与其衰老过程有密切的关系。近年的研究表明，FOXO3基因多态性与人类的寿命也有着密切的关系。在rs2802292位点如果是G的携带者，则寿命超过100岁的概率较高；如果是T的携带者，则寿命超过100岁的概率较低。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为寿命预测概率偏高。

## 学习能力

先天和后天因素都会对人类的智力产生影响。但良好的遗传因素（先天因素），是人类智力发展的基础和自然条件，决定了智力发展的上限，遗传优势性越强出现高智的可能性越大。不过值得注意的是智商的发展也受到了环境的影响，由遗传所决定的上限越高，环境的影响就越大。

《科学（Science）》上发表过一篇文章指出，SNAP-25基因参与了人类智力的关键组成部分‘学习能力’和‘记忆力’的发展。研究一共分析了667个家庭SNAP-25基因的多个SNP位点，结果表明rs363050与智力的关系最强，当该位点上的基因型为A时，PIQ（操作智商）比一般人高2.84分，相反当该位点的基因型为G时PIQ分值下降。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为学习能力概率偏高。

## 血小板数量

血小板（Blood platelet，PLT），血小板的主要功能是凝血和止血，修补破损的血管，是哺乳动物血液中的有形成分之一，是从骨髓成熟的巨核细胞胞质裂解脱落下来的具有生物活性的小块胞质。体积小，无细胞核，呈双面微凸的圆盘状，直径为2-3微米。血小板在长期内被看作是血液中的没有功能的细胞碎片。血小板具有特定的形态结构和生化组成，在正常血液中有较恒定的数量（如人的血小板数为每立方毫米10～30万），在止血、伤口愈合、炎症反应、血栓形成及器官移植排斥等生理和病理过程中有着重要作用。血小板只存在于哺乳动物血液中。血液中血小板的数量和人体健康密切相关，血小板偏低易引起出血时间延长，严重损伤或在激状态可发生出血。血小板偏高会增加血栓形成的风险。SH2B3基因编码淋巴细胞接头蛋白，在细胞生长因子抑制剂细胞因子信号传导通路中发挥着重要的功能，在造血前体细胞和内皮细胞中广泛表达，参与了体内的炎症反应。BAK1基因编码的蛋白质参与了细胞的凋亡，参与体内调控血小板的存活时间。KIAA0232基因目前的生物学功能和调控网络还不清楚。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为血小板数量概率偏低。

## 社交能力

社会交往能力是指能觉察他人情绪意向，有效地理解他人和善于同他人交际的能力。儿童则表现为善于体察家长的喜怒及心情，懂得察颜观色，能识别他人的情绪变化，善于与他人合作等。社会交往能力强的人能成为成功的领导者、政治家、外交家、心理咨询人员、公关人员、成功的推销员和行政工作人员等。人类婴儿，从本质上来说，从一生下来就既是一个生物的人，又是一个社会的人，他就被包围在各种社会群体、媒介和关系之中，与多方面的接触者发生着联系，在不断的交往活动中，吸收、形成着各种社会文化知识，发展着自己的能力、语言、情感、社会行为、道德规范、交往经验、人际关系和性情品性等等。儿童的社会性、个性是在社会性交往过程中形成的。在儿童心理发展过程中，儿童所接触的各方面的人对儿童影响至关重要。儿童只有在与人交往、相互作用的过程中，才能逐步发展起其心理能力和社会性。科学研究的方法和各学科的最新研究成果，一般都靠社交手段获得。西方有人对科学工作者的有用信息来源和思路影响来源进行统计，发现一个科学工作者的50%以上的最新信息来自与他人的交谈中。他们认为，真正影响他们研究，并把他们的研究推向一个新的境地的信息，主要是来自与他人的交谈。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为社交能力概率偏低。

## 盐敏感性

盐敏感性高血压可定义为相对高盐摄入所引起的血压升高。盐的摄入量多少是高血压的一个重要环境因素但在人群内个体之间对盐负荷或减少盐的摄入呈现不同的血压反应存在盐敏感性问题。所谓血压的盐敏感性是指相对高盐摄入所引起的血压升高。1960年Dahl用含不同盐浓度食物饲养大鼠成功地建立了盐敏感性高血压遗传性大鼠动物模型；Kawasaki(1978)和Luft(1979)先后依据高血压患者和血压正常个体对饮食高盐摄入的血压反应提出了“血压的盐敏感性”概念。具有这种特性的高血压称为盐敏感性高血压。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为盐敏感性概率偏低。

*Genetic variants in the renin-angiotensin-aldosterone system and salt sensitivity of blood pressure. J. Hypertens.*

## 昔多芬

盐敏感性高血压可定义为相对高盐摄入所引起的血压升高。盐的摄入量多少是高血压的一个重要环境因素但在人群内个体之间对盐负荷或减少盐的摄入呈现不同的血压反应存在盐敏感性问题。所谓血压的盐敏感性是指相对高盐摄入所引起的血压升高。1960年Dahl用含不同盐浓度食物饲养大鼠成功地建立了盐敏感性高血压遗传性大鼠动物模型；Kawasaki(1978)和Luft(1979)先后依据高血压患者和血压正常个体对饮食高盐摄入的血压反应提出了“血压的盐敏感性”概念。具有这种特性的高血压称为盐敏感性高血压。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为昔多芬用药谨慎。

*Genetic variants in the renin-angiotensin-aldosterone system and salt sensitivity of blood pressure. J. Hypertens.*

## 抗压能力

战略家善于周密详细的思考，按部就班的执行。而战士善于上阵杀敌和临场应变。你认为自己是战略家还是战士？研究发现人在压力下对事物的决策能力与遗传因素有关。COMT基因编码儿茶酚氧位甲基转移酶，是参与中枢神经系统中儿茶酚胺化学信号分子降解代谢的酶，在体内，儿茶酚胺主要包括多巴胺、肾上腺素和去甲肾上腺素。其中多巴胺参与了大脑多种细胞信号的传导能影响人在压力下的决策能力。一般情况下，多巴胺水平高的人对事物细微变化敏锐度越高、认知能力越强，在压力下能果断地做出决定。但如果多巴胺浓度一直维持在较高水平下会使人变的更加冲动和具有攻击性。研究发现COMT基因rs4680位点不同的基因型，会影响多巴胺在体内的代谢水平。1.战略家：rs4680位点基因型为AA的人在放松时多巴胺水平相对较高，拥有更加出色的洞察能力、认知能力，然而在压力下他们的多巴胺水平会快速升高但不能被正常代谢，过高水平的多巴胺会直接影响他们对事物的判断能力容易做出冲动决定。2.战士：rs4680位点基因型为GG的人在放松时多巴胺水平相对较低，警觉性和洞察能力相对较低；压力下多巴胺合成及代谢能力增强，拥有更加出色的洞察能力、认知能力，能够做出更明智的决定。3.基因型为GA的人，属于两者直之间，兼顾了两方面的优点，不管是在放松状态下还是面对压力时都能较快地做出决定。

位于 COMT 基因上的位点 rs4680 （Val158Met）是一个被广大研究者们关注的位点。COMT 基因与个体的多巴胺水平密切相关，因此会影响到个人的性格特征。该位点基因型为A的人群显示出了更多的“贤者”（Worrier）特征，对疼痛更为敏感、更易受到压力影响但同时对信息的处理更有效率。反之，基因型为G的人群显示出了更多的“战士”气质（Warrior），能承受更大的压力及疼痛，但认知能力略有下降。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为抗压能力概率偏高。

## 莫达非尼

战略家善于周密详细的思考，按部就班的执行。而战士善于上阵杀敌和临场应变。你认为自己是战略家还是战士？研究发现人在压力下对事物的决策能力与遗传因素有关。COMT基因编码儿茶酚氧位甲基转移酶，是参与中枢神经系统中儿茶酚胺化学信号分子降解代谢的酶，在体内，儿茶酚胺主要包括多巴胺、肾上腺素和去甲肾上腺素。其中多巴胺参与了大脑多种细胞信号的传导能影响人在压力下的决策能力。一般情况下，多巴胺水平高的人对事物细微变化敏锐度越高、认知能力越强，在压力下能果断地做出决定。但如果多巴胺浓度一直维持在较高水平下会使人变的更加冲动和具有攻击性。研究发现COMT基因rs4680位点不同的基因型，会影响多巴胺在体内的代谢水平。1.战略家：rs4680位点基因型为AA的人在放松时多巴胺水平相对较高，拥有更加出色的洞察能力、认知能力，然而在压力下他们的多巴胺水平会快速升高但不能被正常代谢，过高水平的多巴胺会直接影响他们对事物的判断能力容易做出冲动决定。2.战士：rs4680位点基因型为GG的人在放松时多巴胺水平相对较低，警觉性和洞察能力相对较低；压力下多巴胺合成及代谢能力增强，拥有更加出色的洞察能力、认知能力，能够做出更明智的决定。3.基因型为GA的人，属于两者直之间，兼顾了两方面的优点，不管是在放松状态下还是面对压力时都能较快地做出决定。

位于 COMT 基因上的位点 rs4680 （Val158Met）是一个被广大研究者们关注的位点。COMT 基因与个体的多巴胺水平密切相关，因此会影响到个人的性格特征。该位点基因型为A的人群显示出了更多的“贤者”（Worrier）特征，对疼痛更为敏感、更易受到压力影响但同时对信息的处理更有效率。反之，基因型为G的人群显示出了更多的“战士”气质（Warrior），能承受更大的压力及疼痛，但认知能力略有下降。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为莫达非尼用药谨慎。

## 情绪化饮食

情绪化饮食（Emotional eating）是指日常生活中的饮食模式或习惯按心情的变化，同时产生突发性的变化往往用来平衡或应付心情的需要而并非因为饥饿。特别是处在不开心、紧张、压力大、焦虑等负面情绪状态，就会特别想吃东西,而且很难控制。美国心理学协会调查发现，有约50%的人称他们用狂吃垃圾食品的方式来缓解压力。研究发现，压力会导致人体皮质醇水平升高，进而刺激了对可口零食的欲望。零食入口的快感仅能维持1分钟，而其中的热量转化到腰臀部后，则需要长得多的时间来减肥。多达50%的超重者喜欢用食物缓解生气、压力和失望等情绪。基本上，从食物中寻求慰藉而获得的效果都是暂时的，不具备持久性。这种把食物当成一种安慰或者奖赏，用食物带来的满足感缓解精神压力的方式，会导致长久的不良后果，包括精神上的负罪感和羞愧感与肉体上的肥胖和营养不良。曾有专家表示，75%的暴饮暴食都是因为情绪而导致的。情绪化进食并不能解决人们实际生活中的问题和情绪，反而会加剧人们情绪的不稳定性。DRD2基因编码多巴胺受体蛋白2，多巴胺主要在大脑中分泌，是传递感觉的化学物质，可以影响一个人的情绪，DRD2基因和人体的情绪反应以及情绪对行为的影响关系密切。OPRM1基因编码阿片受体蛋白，同样在大脑中参与情绪以及相关行为活动。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为情绪化饮食概率偏高。

*Gene network analysis shows immune-signaling and ERK1/2 as novel genetic markers for multiple addiction phenotypes: alcohol, smoking and opioid addiction. BMC Syst Biol*

## 苦味敏感度

为什么有些人不能忍受紫甘蓝的苦味？答案很可能与遗传变异有关。一个编码舌头上味蕾受体的基因决定了每个人对苦味的感知。38号苦味受体(TAS2R38)是负责识别一些化合物苦味的蛋白质， TAS2R38基因上3个与苦味感知密切相关的SNP位点，这些位点的突变导致苦味受体蛋白产生重要变化，从而导致了人们对苦味不同的敏感程度。研究发现‘品酒师’的这些SNP位点都具有一定的规律，一旦这些等位基因缺乏80%的可能性会使人无法品尝出苦味。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为苦味敏感度概率偏高 。

*The perception of quinine taste intensity is associated with common genetic variants in a bitter receptor cluster on chromosome 12. Hum. Mol. Genet.*

## 面部形态

人的面部形态特征是个体识别的主要依据，其特征因民族和种族不同而有明显差异，并随着年龄的增长也会发生变化。面部形态在整体水平上决定了一个人的面部美观程度，在面部形态发育过程中，除了后天的生活习惯影响外，基因的遗传因素也有较大的影响。遗传学的研究已经明确，PAX3基因的突变和瓦登伯革氏症候群疾病密切相关，瓦登伯革氏症候群是一种临床罕见的常染色体显性遗传性疾病，主要表现为皮肤、毛发和眼睛的色素异常、感觉神经性耳聋及其他临床表现。可以推测PAX3基因参与了面部骨骼和神经的发育，能够影响人体的面部形态，在rs7559271位点带有突变的人群，更倾向于拥有一个更加深邃的面部形态。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为面部形态概率偏高。

# 遗传性疾病

## 家族性地中海热

家族性地中海热（Familial Mediterranean Fever）是一种病因不明的自发的常染色体隐性遗传疾病，大多数发生于地中海地区血统的人种，尤其是非中欧的犹太人、亚美尼亚人、土耳其人、黎凡特阿拉伯人。多为儿童起病。相关的基因因地中海热而得名被称作MEFV基因，它编码一种蛋白，该蛋白的作用是能够下调炎症反应。如果该基因发生突变，则不能发挥这一调节作用，患者以反复发热和腹膜炎为特征。较少病例表现为胸膜炎、腹膜炎、关节炎、皮肤病和心包炎。由于罕见，极容易导致误诊，常因疑为腹膜炎、阑尾炎等导致不必要的急腹症外科手术。地中海热的症状发作特点是自限性的，通常会持续1～4天，发作间期可以完全正常，这与常见的外科急腹症完全不同。本病可并发腹膜炎，蛋白尿、周期性关节炎综合征，肾病综合征等。

该位点是一个C->T的SNP。该位点与家族性地中海热的关系比较弱，但是携带突变等位位点T的个体会有相对较高的频率。携带突变等位位点T的个体可能更容易患家族性地中海热，但是并没有足够的证据表明这种联系是统计显著的。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为家族性地中海热风险偏高。

## 图雷特氏综合症

图雷特氏综合症：以不自主的多发肌肉抽动和猥亵性言语为主要临床表现的原发性锥体外系统疾病。发病机制尚不明，可能与神经递质异常有关。儿童期起病，缓慢发展。突发而急促的肌肉抽动可形成多种形式的动作，如眨眼、舔嘴、耸肩、投臂、爆破样发声等，部分患者出现猥亵性言语和行为、模仿言语和动作等。紧张时症状加重，睡眠时消失，也可短时自控。症状多持续终身，但有波动性。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为图雷特氏综合症风险偏高。

## 史蒂文斯-约翰逊综合征

史蒂文斯-约翰逊综合征(Stevens-Johnson syndrome，SJS)，作为重症型多形红斑列入多形红斑病，皮肤出现大疱，有典型或不典型靶形损害和广泛的黏膜损害，伴有发热、内脏损害等全身症状, 能影响表皮的细胞死亡，导致真皮与表皮分离，是一种可致命的皮肤疾病。高危人群主要为：（1）有史蒂文斯-约翰逊综合征家族疾病史者；（2）药物过敏者，如盘尼西林、巴比妥盐、磺胺剂、普拿疼、抗癫痫药物等；（3）遭受病毒感染者，如单纯性泡疹病毒、人类疱疹病毒、肺炎霉浆菌等。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为史蒂文斯-约翰逊综合征风险偏高。

*IKZF1, a new susceptibility gene for cold medicine-related Stevens-Johnson syndrome/toxic epidermal necrolysis with severe mucosal involvement. J. Allergy Clin. Immunol.*

## 利他主义

酪氨酸血症I型(HT1,MIM 276700)也称肝肾酪氨酸血症,人体所需的酪氨酸由饮食或通过氧化苯丙氨酸获得, 除供给合成蛋白质之用外 , 还是多巴胺、肾上腺素和黑色素等物质的前体。多余的酪氨酸则通过其降解途径分解为二氧化碳和水。酪氨酸血症属于氨基酸代谢紊乱疾病 , 是因酪氨酸代谢过程中几种酶的缺陷所引起的先天性氨基酸代谢异常的疾病 ,属常染色体隐性遗传 。对婴幼儿和儿童的危害非常大 ,绝大多数起病于出生后 2 ～ 3个月 ,大多导致死亡 ,少数起病缓慢。异常蓄积的代谢产物主要累积于肝 、肾等 ,往往导致这些器官发生硬化 、衰竭或癌变 。酪氨酸血症根据其代谢途径中不同酶的缺陷可分为 Ⅰ 、Ⅱ和 Ⅲ型 。酷氨酸血症I型,于1956年首先报道,在这 3种类型中最常见 , 发病率最高。

根据发病年龄及预后分为急性型和慢性型,急性型多在6月龄前起病,表现为严重的肝脏疾病,往往以急性肝功能衰竭为主要表现就诊。慢性型多表现为慢性肝硬化,另外还表现为突出的肾小管疾病,如低磷血症狗偻病。如果不治疗,通常会在10岁以前死亡。此外,约40%的患儿会有神经危象,包括智力改变、腹痛、周围神经损害、伸肌张力增高、自残、膈肌麻痹甚至出现需要呼吸机支持的呼吸衰竭。其死亡的主要原因是肝衰竭、神经危象及肝细胞癌,但酪氨酸血症I型患者如果予以低酪氨酸饮食和NTBC联合治疗,生存率髙达90%,肝功能可得到改善,还可预防肝硬化、纠正肾小管酸中毒和继发性狗偻病。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为利他主义概率偏高 。

*Identification of a stop mutation in five Finnish patients suffering from hereditary tyrosinemia type I. Hum. Mol. Genet.*

# 运动健康类

## 运动耐力

耐力，指人对紧张体力活动的耐久能力。具体的来讲：耐力是衡量一个人长期做某一件事或者某一个动作能坚持多久的指标，一般决定一个人的运动耐力是身体素质和意志。人对紧张体力活动的耐久能力，是人体长时间进行持续肌肉工作的能力，即对抗疲劳的能力。耐力包括两个方面，即肌肉耐力和心血管耐力。耐力的提高不仅取决于人的发育成熟，也和负荷要求有关。合乎规律的耐力性负荷训练可使肌肉、器官、心肺、血液、免疫系统以及物质代谢调节出现适应现象。增强耐力的基本途径有两个，一是增强肌肉力量、提高肌肉耐力的训练，另一途径是提高心肺的功能。可安排室外较长时间的走、跑，跳绳、爬山、游泳、滑冰、各种球类运动等。ADRB2基因编码肾上腺素受体β2，肾上腺素能使人呼吸加快（提供大量的氧气），心跳和血液流动加快，瞳孔放大，为身体活动提供更多能量，增加人体的运动能力和运动的耐力。ADRB2基因编码肾上腺素受体β3，和ADRB2基因编码肾上腺素受体β2的功能类似。BDKRB2基因编码缓激肽激素受体β2，缓激肽具有舒张心血管，增加心脏肌肉的血流量，加强和保护心脏肌肉功能的作用，促进心脏在运动尤其是耐力相关运动为身体提供足够的血流量。HFE基因编码的蛋白是铁离子在体内吸收和从贮存部位释放过程中一个主要的激素，能够调控相关蛋白的活性来维持体内的铁离子平衡。体育训练尤其是耐力相关运动的初期，很多运动者都会出现血液中血红蛋白降低的现象，称为“运动性贫血”，其主要原因就是体内铁离子代谢能力导致的血清铁蛋白浓度降低，血液中血红蛋白浓度越低，运动能力就越弱。在ADRB2基因rs1042713位点的突变，在BDKRB2基因rs1799722位点的突变，在ADRB3基因rs4994位点的突变能够增加肌肉耐力。而在HFE基因rs1799945位点的突变和rs1800562的突变能够降低人体铁离子的平衡能力，增加“运动性贫血”的症状，降低肌肉的耐力。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为运动耐力可能一般。

## 无氧运动能力

我们在运动或者体育竞争中，主要涉及到耐力和力量两个方面，耐力和力量是由多个因素影响的，在有氧运动比如慢跑、跳绳、游泳、瑜伽中，我们的身体一般都能够为肌肉提供足够的氧气，但是在一些无氧运动比如短跑、举重、拔河及力量训练中，由于短期的需氧量比较大，这时候我们身体对肌肉的供氧能力一般都会不足，为了获得足够的能量，我们的肌肉细胞会通过无氧呼吸来产生能量。所以我们身体的无氧呼吸的能力能够影响我们在这些无氧运动中的表现。目前已经有一些研究支持肌肉无氧呼吸产生能量的能力和遗传因素有关，根据对一些运动员比如举重运动员和平常人的对比研究，发现HIF1A基因能够影响我们的力量相关的运动，在这个基因上一个位点的碱基是TT的人，他们的氧气在肌肉中的传输能力和肌肉无氧呼吸的能力更强，他们就更加擅长这类力量相关的无氧运动。HIF1（Hypoxia-inducible factor 1 ）蛋白是一个转录因子，能够调控一些基因表达，增加肌肉细胞无氧呼吸能力和氧气在肌肉中的传输能力，原因是它的调控的基因能够提高无氧呼吸糖酵解能力和肌肉中血管生成的能力。HIF1蛋白是一个异源二聚体，有两个亚基HIF1a和HIF1b，HIF1a亚基是由HIF1A基因编码的，是HIF1蛋白的主要活性亚基，HIF1a蛋白的表达水平是受组织氧浓度和局部血压调控的，其蛋白的活性随着氧浓度的降低而增加。HIF1A基因的第12个外显子上rs11549465位点存在突变，编码的氨基酸由脯氨酸变为丝氨酸，这个氨基酸的突变，不仅增加了HIF1A蛋白的活性，还增加了HIF1A蛋白的稳定性。这样就提高了肌肉无氧呼吸的能力，同时在这些部位血管的生成也比较多，增加了身体对这些部位的供氧能力，拥有TT基因型的人就拥有相对比较强的无氧运动能力。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为无氧运动能力可能一般。

## 关节保护能力

我们在运动或竞技中都会扭动我们的关节，来完成各种动作，这些动作都有可能会让我们的关节受伤或者脱臼，我们韧带的紧密度以及弹性都会影响关节受伤的可能性。韧带是附着于骨骼的可活动部位，连接骨与骨之间的致密结缔组织，是加强关节、维护关节在运动中的稳定性，同时限制骨骼活动范围的重要结构。韧带本身完全断裂，可能会导致关节脱臼等严重后果。编码胶原蛋白V的基因COL5A1上rs12722位点由的突变能够增加我们韧带的强度和紧密度，加强关节的稳定性。rs12722位点位于COL5A1基因的3′UTR区域，这个位点的突变能够增加COL5A1信使RNA的稳定性，提高COL5A1蛋白的表达，促进V型胶原蛋白的合成。带有这个基因突变的人群关节受伤的可能性相对比较低，特别是运动相对较少的女性。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为关节保护能力可能较好。

## 中心型肥胖风险

肥胖可分为中心型肥胖和全身型肥胖。中心型肥胖是指脂肪在腹部蓄积过多，常以腰围为判断指标。腰围与多种慢性非传染性疾病及过早死亡都有重要联系，腹部脂肪堆积在预测医疗负担方面也有非常重要的作用。目前中心型肥胖在世界范围内呈高发趋势，对人们健康构成巨大威胁。过去10 余年的流行病学调查显示中心型肥胖率在世界范围内呈增长趋势。“中国健康与营养调查”数据显示， 1993~2011 年间，我国男性腰围均值从75. 5 cm 增加到83. 2 cm，女性腰围均值从73. 6 cm 增加到78. 1cm，且男性增幅较大。该增长速度远高于1960~2000 年美国成年人中心型肥胖率的增长速度。因此对于高危人群应尽早预防，防止各种慢性疾病的发生。中心型肥胖的影响因素主要可归结为先天因素，即遗传的影响，以及后天因素，就是指各种环境因素。FTO基因是目前研究的与肥胖关系最为明确的基因之一与脂肪代谢、蛋白质转录后修饰以及DNA修复关系密切。研究发现FTO基因上的一个位点rs1421085与中心型肥胖发生的可能性相关。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为中心型肥胖风险可能较高。

## 运动对预防糖尿病的帮助

胰岛素（Insulin）是由胰脏内的胰岛β细胞受葡萄糖、乳糖、胰高血糖素等刺激后分泌产生的蛋白质。它是机体内唯一调节降低血糖的激素，促进糖原、脂肪、蛋白质的合成。胰岛素抵抗(Insulin Resistance，IR)是指胰岛素作用的靶器官对胰岛素作用的敏感性下降，也就是说正常剂量的胰岛素不能有效调节降低血糖的目的。目前认为，胰岛素抵抗不仅是Ⅱ型糖尿病的发病基础，更是贯穿多种代谢相关疾病发病的主线。胰岛素敏感性（Insulin Sensitivity）就是描述胰岛素抵抗的程度的指标，胰岛素敏感性越高，越有利于机体对血糖的调控防止血糖过高。较高的胰岛素敏感性对相关疾病的预防很有帮助，通过适量的运动对有些人而言可以增加胰岛素敏感性。在欧洲一项对443人的研究发现，控制人体肝脂酶的基因LIPC附近的SNP位点rs1800588的等位基因由为C时，适量的运动会使人体胰岛素的敏感性增强2%~5%，有利于降低患二型糖尿病、心血管疾病的风险。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为运动对预防糖尿病的帮助可能一般。

*Hepatic lipase gene variant -514C>T is associated with lipoprotein and insulin sensitivity response to regular exercise: the HERITAGE Family Study. Diabetes*

*Hepatic lipase gene variant -514C>T is associated with lipoprotein and insulin sensitivity response to regular exercise: the HERITAGE Family Study. Diabetes*

## 单不饱和脂肪酸摄入对体重的影响

单不饱和脂肪酸是指只含有一个双键的脂肪酸，它有降低血糖、降低血脂、降低胆固醇的作用，一般来源于饮食中的鱼类和蔬果。而PPARG受体是脂肪形成的关键调节剂，他能抵抗高脂饮食引起的肥胖。如果PPARG基因上的位点rs1801282发生突变，会使PPARG受体的结构发生改变，从而造成体重增加。这种基因型的人增加饮食中的单不饱和脂肪酸摄入比，能预防腰围变粗和长胖。另一项研究指出有突变基因型的人简单的低脂饮食反而会增加腰围变粗的风险。因此对这部分人来说如果想减肥，增加饮食中单不饱和脂肪酸的摄入比，比单纯的减少脂肪摄入更有效。如果您的基因型为CG或者GG，需要注意脂肪的摄入。基因型为CC的个体是常见的。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为单不饱和脂肪酸摄入对体重的影响可能一般。

*The Mediterranean diet protects against waist circumference enlargement in 12Ala carriers for the PPARgamma gene: 2 years' follow-up of 774 subjects at high cardiovascular risk. Br. J. Nutr.*

*Interaction between a peroxisome proliferator-activated receptor gamma gene polymorphism and dietary fat intake in relation to body mass. Hum. Mol. Genet.*

## 肌肉爆发力

肌纤维分为两种形态1型、2a型、2b型。1型俗称慢肌纤维，特点是肌纤维细，耐力强，收缩速度慢，爆发力弱。2b型俗称快肌纤维，特点是肌纤维粗，耐力差，收缩速度快，爆发力强。2a型肌纤维是介于两者之间的纤维，爆发力和耐力都相对一般。快肌纤维比例较高的人，天生肌肉爆发力出色，更适合练短跑等爆发力运动。现代科学的研究已经发现了很多基因和运动相关，研究得最早也是最透彻的肌肉爆发力相关基因是ACTN3，ACTN3也被称作“冠军基因”，这个基因参与编码骨骼肌Z带的结构蛋白，这种基因的R型变异可能让人体生成一种存在于快肌纤维中的蛋白质，为人体提供爆发力，而X型变异则会抑制这种蛋白质的生成。在短跑、举重这样需要瞬时爆发力项目的运动员中，携带R型变异的运动员比例高达92%。如果您的基因型为CC，则您的肌肉性能好，爆发力强，适合做短跑运动员。如果您的基因型为CT，则为复合型肌肉，爆发力一般，可能适合做短跑运动员。如果您的基因型为TT，则肌肉爆发力弱，耐力强，适合做长跑运动员。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为肌肉爆发力可能一般。

*ACTN3 genotype in professional soccer players. Br J Sports Med*

*Differential expression of the actin-binding proteins, alpha-actinin-2 and -3, in different species: implications for the evolution of functional redundancy. Hum. Mol. Genet.*

## 乳糖代谢能力

乳糖不耐受症，又称乳糖消化不良或乳糖吸收不良，是指人体内不产生分解乳糖的乳糖酶的状态，为多发于亚洲地区的一种先天性遗传性状。由于患者的肠道中不能分泌分解乳糖的酶，从而导致乳糖不能被消化、吸收，为人体所用。这时乳糖会在肠道中被细菌分解为乳酸，破坏肠道的碱性环境，导致肠道分泌出大量的碱性消化液来中和乳酸，从而产生轻度腹泻。有乳糖不耐症的人并非摄入微量乳糖就出现不适，只有当摄入超过一定量之后才会出现腹泻等症状。所以大多数乳糖不耐受者仍然可以饮用牛奶，只是不能过量。例如虽然日本人九成以上为乳糖不耐受者，但大多数可以每天饮用200毫升牛奶而不会出现任何不适。乳糖耐受与否与乳糖代谢酶基因(LCT)的多态性相关，该基因编码包含1927个氨基酸的乳糖酶，具有水解乳糖的活性。1995年Wang等发现在具有中度乳糖酶活性的乳糖耐受个体中，其LCT基因中一个等位基因与其他非耐受个体存在显著差异。2002年，Enattah等对9个芬兰家系进行连锁分析和单体型分析中发现了与该病相关的2个SNP位点rs4988235和rs182549，它们与乳糖耐受的相关度分别达到100％和97％。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为乳糖代谢能力可能一般。

## 恢复能力

少数人能在剧烈运动后，快速地恢复正常状态，另一些人则需要休息更长的时间，才能缓慢地恢复状态。运动后恢复过程的本质是对运动刺激的适应 ,运动后恢复过程可以从两方面理解。 1. 物质代谢角度，在运动时能源物质—糖类、脂肪和蛋白质的消耗，运动后能源物质的数量便逐渐恢复 ;所以，运动后恢复期时适当补充蛋白质和氨基酸，运动前的糖原填充法 ,增加骨骼肌、肝的糖贮量从而提高运动功效。2. 主要从机体的神经-内分泌-免疫系统关系来分析，血睾酮、血红蛋白和免疫机能是对运动后恢复过程有很重要的角色。研究表明，与运动后恢复能力相关的基因有很多，比如HIF1A、NAT2、AMPD1、IL6和PPARD，其中IL6是免疫系统有关的血清白介素6基因，IL6的基因多态性位点rs1800795会影响运动后的身体恢复机能，携带GG型突变时可增加肌肉损伤后的康复能力，同时也有助于提高爆发力和锻炼后肌肉恢复能力。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为恢复能力可能较好。

## 软组织受伤保护

软组织损伤是指各种急性外伤或慢性劳损以及风寒湿邪侵袭等原因造成人体的皮肤、皮下浅深筋膜、肌肉、肌腱、腱鞘、韧带、关节囊、滑膜囊、椎间盘、周围神经血管等组织的病理损害。

软组织损伤在运动创伤中最为多见。从发病过程分，可分为急性损伤和慢性损伤两类；从其表现看，可分为开放性损伤和闭合性损伤两类。慢性闭合性伤的病程较长，必须在平时调节运动量、调节训练方法、手段，并作系统的适当的治疗。急性伤起病突然，伤后即出现疼痛及活动功能障碍。属于开放性的有擦伤、切刺伤、碰撞打击引起的皮肤破袭伤、骨断端穿破皮肤的开放性骨折等。属闭合性的如扭伤、拉伤、挫伤、挤压伤等。

研究表明，软组织受伤保护与COL5A1、COL1A1、CILP和MMP3基因有明显关系，其中COL5A1是V型胶原蛋白a1肽链的编码基因，V型胶原蛋白是靭带、肌腱的重要结构组成，与柔靭性有关，它对于调节包括肌腱在内的结缔组织的纤维序列组装以及旁侧纤维的生长起到重要作用其中。COL1A1基因的rs1800012的TT基因型对前交叉韧带有保护作用，可以减少其损伤，而缺乏此基因型的人群，前交叉韧带损伤的发生率可能会增加。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为软组织受伤保护风险偏高。

## 背痛

软组织损伤是指各种急性外伤或慢性劳损以及风寒湿邪侵袭等原因造成人体的皮肤、皮下浅深筋膜、肌肉、肌腱、腱鞘、韧带、关节囊、滑膜囊、椎间盘、周围神经血管等组织的病理损害。

软组织损伤在运动创伤中最为多见。从发病过程分，可分为急性损伤和慢性损伤两类；从其表现看，可分为开放性损伤和闭合性损伤两类。慢性闭合性伤的病程较长，必须在平时调节运动量、调节训练方法、手段，并作系统的适当的治疗。急性伤起病突然，伤后即出现疼痛及活动功能障碍。属于开放性的有擦伤、切刺伤、碰撞打击引起的皮肤破袭伤、骨断端穿破皮肤的开放性骨折等。属闭合性的如扭伤、拉伤、挫伤、挤压伤等。

研究表明，软组织受伤保护与COL5A1、COL1A1、CILP和MMP3基因有明显关系，其中COL5A1是V型胶原蛋白a1肽链的编码基因，V型胶原蛋白是靭带、肌腱的重要结构组成，与柔靭性有关，它对于调节包括肌腱在内的结缔组织的纤维序列组装以及旁侧纤维的生长起到重要作用其中。COL1A1基因的rs1800012的TT基因型对前交叉韧带有保护作用，可以减少其损伤，而缺乏此基因型的人群，前交叉韧带损伤的发生率可能会增加。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为背痛可能一般。

## 运动对体温的影响

人体运动时代谢会随之加快，身体里的能源物质如葡萄糖、脂肪等加快分解并产出能量。一部分能量用于骨骼肌做功，并大量产热；另一部分以热量的形式向外界散发，用于调节体温。如果产热超过向外界环境中散热，体内热量蓄积使身体深部温度（核心体温）上升，表现为体温的升高。运动时，核心体温与心率、血乳酸水平有关，受交感神经系统、甲状腺激素、肾上腺激素等神经-体液调节因素影响，受基因的表达调控作用。有研究发现CREB1基因在细胞提取DNA信息的过程中起到了调节作用。以往的研究证实，CREB1基因主要参与了人体大脑长期记忆的形成，介导与中枢神经系统突触发育和突触可塑性及神经递质释放有关的基因表达，近期的研究还发现它与人体的温度调控有关。研究表明CREB1基因上的SNP rs2253206 基因位点存在A的人，在运动时体温变化更大，而且AA比AG更明显。而基因型为GG的人，运动时体温变化则不明显。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为运动对体温的影响可能较好。

*Do Changes in Tympanic Temperature Predict Changes in Affective Valence During High-Intensity Exercise?. Res Q Exerc Sport*

*Relationships between facial temperature changes, end-exercise affect and during-exercise changes in affect: a preliminary study. Eur J Sport Sci*

## 代谢效率

我们的运动能力受到多个方面的影响，包括我们自身因素以及环境因素，在自身因素中有一个很重要的因素是我们身体的乳酸阈和乳酸代谢能力，乳酸阈指身体在渐增负荷运动中，血乳酸浓度随运动负荷的渐增而增加，当运动强度达到某一负荷时，血乳酸浓度急剧上升的开始起点，这个时候乳酸的代谢能力开始小于乳酸的产生能力。是人体的代谢供能方式由有氧代谢供能为主而转入由无氧代谢为主供能的转折点。其值愈高，有氧运动能力愈强；反之，有氧运动能力愈低。当我们在一些长时间的、剧烈的运动或者体育比赛中时，我们很容易达到我们身体的极限，我们的肌肉会感到疲劳，僵硬甚至灼烧感，这些都是由于血液中乳酸水平快速升高导致的，我们的乳酸阈值和乳酸代谢能力越高，这个过程就会来的越晚。我们可以通过训练提高我们的乳酸阈值和乳酸代谢能力，遗传因素也在很大程度上影响我们的乳酸阈值和乳酸代谢能力，这也是为什么出现很多体育世家的一个原因。遗传学研究表明PPARD和PPARGC1A基因能够共同影响我们在运动中的乳酸阈和乳酸代谢能力，从而影响我们的体力运动能力。PPARD基因编码PPARδ（Peroxisome proliferator-activated receptor delta ，过氧化酶体增殖因子激活受体δ）蛋白，PPARGC1A基因编码PPAR􏰁γ1α（Peroxisome proliferator-activated receptor gamma co-activator 1α􏰂 ，过氧化酶体增殖因子激活受体γ共激活因子1α）。这两个蛋白都是转录因子，能够调控其他基因的表达，他们调控的基因参与了细胞能量代谢的过程，PPARδ蛋白表达量上升能够提高游离脂肪酸代谢途径，特别是在组织脂质代谢依赖高的细胞，如心脏和骨骼肌和脂肪组织，从而提高身体的乳酸阈和乳酸代谢能力，在动物体外实验中证明这两个蛋白是线粒体的功能的决定因子。在PPARD基因的rs2267668位点的碱基由A突变成G以及PPARGC1A基因上的rs8192678位点的碱基G突变成A都能够降低身体的乳酸阈和乳酸代谢能力，从而降低我们的有氧运动能力以及通过有氧运动健身减肥的效果。研究表明经过九个月的有氧训练后，PPARD基因的rs2267668位点的碱基如果是A的话，乳酸阈值会有更强的提高。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为代谢效率可能一般。

*Genomic haplotype within the Peroxisome Proliferator-Activated Receptor Delta (PPARD) gene is associated with elite athletic status. Scand J Med Sci Sports*

*Genetic variations in PPARD and PPARGC1A determine mitochondrial function and change in aerobic physical fitness and insulin sensitivity during lifestyle intervention. J. Clin. Endocrinol. Metab.*

## 骨密度

骨密度（Bone density）全称是骨骼矿物质密度（bone mineral density），是骨骼强度的一个重要指标，以克/每平方厘米表示，是一个绝对值。在临床使用骨密度值时由于不同的骨密度检测仪的绝对值不同，通常使用T值判断骨密度是否正常。T值是一个相对值，正常参考值在-1和+1之间。当T值低于-2.5时为不正常。骨密度，是骨质量的一个重要标志，反映骨质疏松程度，预测骨折危险性的重要依据。由于测量方法的日益改进和先进软件的开发，使该方法可用于不同部位，测量精度显著提高。除可诊断骨质疏松症之外，尚可用于临床药效观察和流行病学调查，在预测骨质疏松性骨折方面有显著的优越性。年龄与性别是影响人骨矿含量的因素之一。婴儿至青春期骨矿物质含量随年龄增长而增加，且无明显性别差异。青春期之后，骨矿含量的增加男性较女性显著，30～40岁达到最高峰值。以后骨矿物质含量随年龄的增长逐渐下降，女性下降幅度较男性大。中国男性峰值骨密度年龄各部位均在20～24岁，L2～L4 密度值为1228（g/cm2），女性峰值年龄腰椎在30～34岁，值为1197（g/cm2）。髋部骨密度峰值年龄在25～29岁。人体骨矿物质含量与骨骼强度和内环境稳定密切相关，因而是评价人类健康状况的重要指标。体重、身高也是影响人骨矿含量的因素之一。男性和绝经期前的妇女骨矿含量与身高呈正相关，绝经前和绝经后的妇女骨矿物质含量与体重呈正相关。运动和饮食对人体骨矿含量的影响是相当大的。实际观测证明运动员桡骨及脊柱的骨矿含量明显高于对照组。摄入钙相同的情况下，从事体力劳动的人比不活动的人可保持较高的骨骼健康状态。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为骨密度可能一般。

*Association of JAG1 with bone mineral density and osteoporotic fractures: a genome-wide association study and follow-up replication studies. Am. J. Hum. Genet.*

*Multistage genome-wide association meta-analyses identified two new loci for bone mineral density. Hum. Mol. Genet.*

## 节食对塑身的帮助

吃太多就会长胖，根本原因是摄入的热量（卡路里）大于生命活动的消耗，要减肥就必须降低热量堆积，一般来说有两种途径：加大消耗或减少摄入。对多数人来说加大消耗是一件更痛苦的事，这意味着要多动，为了轻松瘦下来或减肥效果更好，他们往往会采取节食的方式，实际上这种方法产生的效果是因人而异的，与基因有关！有些人天生就不适合节食的方式来减肥。研究发现，肾上腺素受体基因（ADRB3）上的位点rs4994突变时，编码肾上腺素受体的氨基酸解构会发生改变，由色氨酸转变为精氨酸，这种变化可能会导致脂肪分解的减少和产热能力的下降，会发现不管怎么节食，该长的肉一点都没少，因此这种类型的人就应该通过别的方式来减肥，比如跑步。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为节食对塑身的帮助可能较好。

## 饱和脂肪酸摄入对体重的影响

什么是饱和脂肪酸？我们日常所吃的猪肉、牛肉、羊肉以及它们的皮和内脏，还有奶精、烘焙食品、油炸食品中的油脂均主要为饱和脂肪酸组成。它是导致血液内胆固醇、三酰甘油、低密度脂蛋白升高的主要原因，引起肥胖，增加了患冠心病风险的主要原因。由于遗传因素，每个人身体对饱和脂肪酸的反应是有所区别。欧洲一项对3462名人群的研究中发现，当控制载脂蛋白 A2（APOA2）基因的SNP位点rs5082的等位基因由A突变到G时，如果食用含有大量饱和脂肪酸的食物，会导致体重增加。但减少此类食物的摄入量，体重便会降低，减少了肥胖的风险。而没有此突变发生的人群，单纯的增加或减少饱和脂肪酸的摄入量，并不会引起体重的变化，肥胖的风险并不会降低。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为饱和脂肪酸摄入对体重的影响可能较好。

## 控制脂肪摄入对减肥的帮助

你周围一定出现过这样的人，天生大胃王，什么都爱吃，对高脂肪类食物奶油、肥肉、蛋糕、薯条更是宠爱有加，但即便如此，身材依旧纤细。而对于大多数人， 过多的脂肪不仅会导致肥胖，更是诱发高血压和心脏病的主要因素。 脂肪（Fat）是生物体的组成部分和储能物质。与糖类不同，虽然有更高的热量，但是较难分解转换。由于基因的区别，每个人体内脂肪的分解速率不同。载脂蛋白A（APOA5） 是载脂蛋白家族的一员，有调节血浆甘油三酯（TG）分解代谢的作用，APOA5的基因变异可导致血浆甘油三酯水平增高，体重增加。研究者通过对1073名男性和1207名女性的AP0A5基因研究发现，AP0A5基因上的一个SNP位点rs662799的等位基因由G突变为A时，有高脂肪饮食习惯的人会导致其体重增加；而无此类突变的人，其体重的增加与膳食中脂肪摄入量过多无关。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为控制脂肪摄入对减肥的帮助可能一般。

## 运动对减肥的帮助

几乎对所有人来说，运动是减肥的必要手段也是最佳手段之一，它可以增加自身能量消耗、促进脂肪转换、加速体内多余脂肪代谢、减少体内多于脂肪堆积、提高机体的基础代谢率。有运动经验的人不难发现：一些人只要动起来就会瘦，相较于那些长期坚持运动但体重变化却不明显的人，他们在减肥上的回报和付出比高了很多，天生运动对减肥的帮助很大。研究发现，运动对人的这种减肥优势与遗传有关。FTO基因是迄今为止被研究的最多、最确定的肥胖易感基因，这个基因的多态性与身体质量指数(BMI)、肥胖、代谢综合征、高血压、动脉粥样硬化、C-反应蛋白水平、胰岛素抵抗及糖尿病易感性间存在显著关联。美国一项针对50000名个体的研究中发现，FTO基因上的位点rs9939609基因突变，会增加人肥胖的风险。对成年人来说该位点由T突变为A时，虽然会增加肥胖的可能性，但运动对这种人减肥效果更好。换句话说，这种基因型的人就是天生瘦子，只要他们愿意即便是低强度的运动也会比普通人群高强度运动下的减重效果好的多。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为运动对减肥的帮助可能较好。

# 药物指南

## 罗格列酮

罗格列酮的绝对生物利用度为99%，健康成人一次口服罗格列酮片4mg，1小时后血药浓度达最高，Cmax约为319ng/ml(一次口服罗格列酮片2mg，Cmax为156ng/ml)t1/23－4小时，该品99.8%分布在血清蛋白（主要是白蛋白）中，该品大部分以代谢物的形式由尿排出，小部分由粪便排出。本品适用于治疗2型糖尿病。单一服用本品，并辅以饮食控制和运动，可控制2型糖尿病患者的血糖。对于饮食控制和运动加服本品或单一抗糖尿病药物，而血糖控制不佳的2型糖尿病患者，本品可与二甲双胍或磺酰脲类药物联合应用。对服用最大推荐剂量二甲双胍或磺酰脲类药物，且血糖控制不佳的患者，本品不可替代原抗糖尿病药物，则需在其基础上联合应用。饮食控制是2型糖尿病治疗的措施之一。限制热量、减轻体重和增加运动均有助于提高胰岛素的敏感性，因而其不仅是2型糖尿病的基本治疗，且可有效地保持药物疗效。在开始服用本品前，应诊治影响血糖控制的病症，如感染。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为罗格列酮用药谨慎。

*LPIN1 genetic variation is associated with rosiglitazone response in type 2 diabetic patients. Mol. Genet. Metab.*

## 博来霉素

博来霉素是广谱抗肿瘤药，与铁的复合物嵌入DNA，引起DNA单链和双链断裂，但不引起RNA链断裂。作用的第一步是嵌入DNA的G-C碱基对之间，同时末端三肽氨基酸的正电荷和DNA磷酸基作用，使其解链。作用的第二步是与铁的复合物导致超氧或羟自由基的生成，引起DNA链断裂。通过影响细胞的分裂最终达到抗肿瘤的效果。MAST4基因的rs10500565位点A等位位点增强对博来霉素的响应，G位点啊降低对博来霉素的相应。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为博来霉素用药谨慎。

*Variation in bleomycin hydrolase gene is associated with reduced survival after chemotherapy for testicular germ cell cancer. J. Clin. Oncol.*

## 维拉帕米

维拉帕米，一种罂粟碱的衍生物，在1962年被当作冠脉扩张剂。维拉帕米又名异搏定、戊脉安，为钙通道阻滞剂。近年来用于治疗高血压、心绞痛、心律失常、脑血管病、手指血管痉挛、腹痛、食道失驰缓症、偏头痛、肺动脉高压和预防早产。本品为钙通道阻滞剂（钙拮抗剂）。由于抑制钙内流可降低心脏舒张期自动去极化速率，而使窦房结的发放冲动减慢，也可减慢传导。可减慢前向传导， 因而可以消除房室结折返。对外周血管有扩张作用，使血压下降，但较弱，一般可引起心率减慢，但也可因血压下降而反射性心率加快。对冠状动脉有舒张作用，可 增加冠脉流量，改善心肌供氧，此外，它尚有抑制血小板聚集作用。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为维拉帕米用药谨慎。

*Common variation in the NOS1AP gene is associated with drug-induced QT prolongation and ventricular arrhythmia. J. Am. Coll. Cardiol.*

## 美沙酮

盐酸美沙酮(简称美沙酮)为μ阿片受体激动剂，药效与吗啡类似，具有镇痛作用，并可产生呼吸抑制、缩瞳、镇静等作用。与吗啡比较，具有作用时间较长、不易产生耐受性、药物依赖性低的特点，是二战期间德国合成的替代吗啡的麻醉性镇痛药。20世纪60年代初期发现此药具有治疗海洛因依赖脱毒和替代维持治疗的药效作用。

本品适应症状：1．用于创伤、术后、癌症引起的重度疼痛的镇痛治疗；2．用于阿片类依赖的脱毒治疗；3．用于阿片类依赖的替代维持治疗。

本品与吗啡类似，但相对较轻，主要有头痛、眩晕、恶心、出汗、嗜睡、欣快（过量时）、便秘、体位性低血压； 具有成瘾性，长期使用应注意组织蓄积产生的过量中毒以及导致的药物依赖（主要为身体依赖），美沙酮导致的药物依赖属中度至重度，表现为突然停药后出现阿片 戒断症状；长期使用美沙酮的妊娠妇女，娩出的新生儿可出现戒断综合征，表现为震颤、肌肉强直、烦躁不安（啼哭）、呵欠、喷嚏、呕吐、腹泻等，可采取镇静和 对症治疗。美沙酮过量可导致呼吸抑制，呼吸抑制主要表现为昏迷、呼吸变浅变慢，瞳孔缩小呈针尖状（严重呼吸抑制可因脑缺氧而散大），血压下降，甚至休克， 严重者可因呼吸抑制而死亡。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为美沙酮用药谨慎。

*ABCB1 (MDR1) genetic variants are associated with methadone doses required for effective treatment of heroin dependence. Hum. Mol. Genet.*

## 多西他赛

本品为紫杉醇类抗肿瘤药，通过干扰细胞有丝分裂和分裂间期细胞功能所必需的微管网络而起抗肿瘤作用。多西他赛可与游离的微管蛋白结合，促进微管蛋白装配成稳定的微管，同时抑制其解聚，导致丧失了正常功能的微管束的产生和微管的固定，从而抑制细胞的有丝分裂。多西他赛与微管的结合不改变原丝的数目。这一点与目前临床应用的大多数纺锤体毒性药物不同。本品的药代特点符合三室药代动力学模型，α、β、γ半衰期分别为4分钟、36分钟11.1小时。初始阶段浓度迅速降低表明药物分布至周边室。多西他赛及其代谢产物主要从粪便排泄。经粪便和尿排出的量分别约占所给剂量的75%和6%，仅有少部分以原型排出。本品主要适用于1.主要治疗晚期乳腺癌、卵巢癌、非小细胞肺癌；2.头颈部癌、小细胞肺癌；3.胃癌、胰腺癌、黑色素瘤。

本品可能引起的不良反应有：1.骨髓抑制：中性粒细胞减少是最常见的副反应而且通常较严重；2.过敏反应：部分病例可发生严重过敏反应，其特征为低血压与支气管痉挛，需要中断治疗；3.皮肤反应：常表现为红斑，主要见于手、足，也可发生在臂部，脸部及胸部的局部皮疹，有时伴有搔痒；4.体液潴留：水肿，也有报道极少病例发生胸腔积液，腹水，心包积液，毛细血管通透性增加以及体重增加；5.胃肠道反应：可发生恶心、呕吐或腹泻，应立即服用定量麦芽硒缓解，提高血硒含量加快毒素排出；6.心血管副反应：低血压、窦性心动过速、心悸、肺水肿及高血压等有可能发生；7.其它不良反应：脱发、无力、黏膜炎、关节痛和肌肉痛。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为多西他赛用药谨慎。

*Genetic Variations of Drug Transporters Can Influence on Drug Response in Patients Treated with Docetaxel Chemotherapy. Cancer Res Treat*

*Association of genetic polymorphisms in SLCO1B3 and ABCC2 with docetaxel-induced leukopenia. Cancer Sci.*

## 纳曲酮

纳曲酮（ Naltrexone Treatment Response）是阿片受体的拮抗剂, 能阻断外源性阿片类物质与阿片受体的结合。对mu，delta，kappa三种阿片受体均有阻断作用。因此，纳曲酮可以作为阿片类药物依赖着脱毒后防复吸的辅助药物。研究表明， OPRM1基因可影响纳曲酮药物的治疗。当位于OPRM1基因外显子上的基因发生突变时，纳曲酮药物的治疗效果不佳。rs1799971的不同基因型会影响纳曲酮类药物的反应程度，根据这些基因的多态性有助于制定个性化的曲酮类药物的用药方案，对于制定合理、有效的用药方案，降低可能的副作用，如肝脏损伤。

纳曲酮口服后主要消除途径是大量被肝脏代谢为6-b 纳曲醇（6- b -naltrexol）和2-羟基-3-甲氧基-6-b 纳曲醇，纳曲酮及其代谢物主要经肾脏排出。纳曲酮及其代谢物能发生肝肠循环。 纳曲酮和6-b 纳曲醇的消除T1/2分别为3.9和12.9小时。纳曲酮不在体内蓄积。由于T1/2长，6-b 纳曲醇的血浓度在长期给药时可增加40%。 体内纳曲酮的总清除率为1.5L/分（相当肝血流）。

本品主要适用于：1.阿片类依赖者脱毒后预防复吸的辅助药物；2.治疗酒精依赖；3.治疗海洛因依赖。本品可能会引起的不良反应有：恶心呕吐、胃肠不适、睡眠障碍、焦虑、食欲减退、无力、易激惹、腹痛和骨肌肉痛、头晕、头痛便秘、皮疹和转氨酶增高。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为纳曲酮用药谨慎。

*OPRM1 genotype and naltrexone response in depressed alcohol-dependent patients. Pharmacogenet. Genomics*

## 帕罗西汀

帕罗西汀是一种苯基呃啶衍生物，可选择性地抑制5-HT转运体，阻断突触前膜对5-HT的再摄取，延长和增加5-HT的作用，从而产生抗抑郁作用。常用剂量时，除微弱地抑制NA和DA的再摄取外，对其他递质无明显影响。研究发现，ABCB1基因的rs2032583位点如果携带G位点的话，则抗抑郁药物的作用更明显一些。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为帕罗西汀用药谨慎。

*A comprehensive investigation on common polymorphisms in the MDR1/ABCB1 transporter gene and susceptibility to colorectal cancer. PLoS ONE*

## 瑞舒伐他汀

瑞舒伐他汀是一种选择性HMG-CoA还原酶抑制剂。HMG-CoA还原酶抑制剂是转变3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶A为甲戊酸盐—胆固醇的前体—的限速酶。瑞舒伐他汀的主要作用部位是肝—降低胆固醇的靶向器官。瑞舒伐他汀增加了肝LDL细胞表面受体数目，促进LDL的吸收和分解代谢，抑制了VLDL的肝合成，由此降低VLDL和LDL微粒的总数。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为瑞舒伐他汀用药谨慎。

## 顺铂

本品是中心以二价铂同两个氯原子和两个氨分子结合的重金属络合物，类似于双功能烷化剂，可抑制DNA的复制过程。DDP细胞最敏感，高浓度时抑制RNA及蛋白质合成。本品对乏氧细胞作用，进入人体后可扩散通过带电的细胞膜。目前认为，DDP主要作用部位在DNA的嘌呤和嘧啶碱基。 作用与用途：本品属细胞周期非特异性药物，具有细胞毒性，可抑制癌细胞的DNA复制过程，并损伤其细胞膜上结构，有较强的广谱抗癌作用。临床用于卵巢癌、前列腺癌、睾丸癌、肺癌、鼻咽癌、食道癌、恶性淋巴瘤、头颈部鳞癌、甲状腺癌及成骨肉瘤等多种实体肿瘤均能显示疗效。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为顺铂用药谨慎。

## 二膦酸盐

抗代谢性骨病的一类新药，双膦酸盐主要用于骨质疏松症，以及由多发性骨髓瘤、乳腺癌、前列腺癌及肺癌等恶性肿瘤骨转移引起的骨代谢异常所致的高钙血症，减少骨病、骨痛和骨折的发生率，并能减轻高钙血症并发的恶心、呕吐、多尿症、口渴及中枢神经症状,改善患者的生活质量,也可用于防治变形性骨炎。药物机理：双膦酸盐与骨的羟磷灰石结合后，羟磷灰石被溶解成“无定型”磷酸钙和“无定型”磷酸钙转变成羟磷灰石的双向过程均被抑制。双膦酸盐能吸附在矿物质的结合位点上，从而干扰破骨细胞附着，导致破骨细胞超微结构发生变化，特别是阿仑膦酸钠能选择性地结合于破骨细胞骨内膜附着面下的活性位点上，使破骨细胞不能发挥作用。但当其一旦结合进骨基质后，在骨吸收活动期也能被破骨细胞摄取，进入细胞的双膦酸盐引起一系列生化反应如减少乳酸的产生，抑制溶酶体酶、焦磷酸酶的活性以及前列腺素和蛋白质的合成，导致破骨细胞“麻痹”。肿瘤细胞用双膦酸盐预处理可抑制肿瘤细胞吸附到非矿化和矿化的成骨细胞的细胞外基质上，且在抑制肿瘤细胞的浓度不呈现任何细胞毒作用。相关基因IL1B：由这个基因编码的蛋白质是细胞因子白介素1家族的一员。这种细胞因子是由活化巨噬细胞处理其活性形式的半胱天冬酶。这种炎症反应的细胞因子是一个重要的中介,并参与多种细胞活动,包括细胞增殖、分化和凋亡。这个基因和其他八个白介素1家庭形成一个细胞因子基因在染色体基因簇；FDPS：这个基因编码一种酶,这种酶催化生产香叶焦磷酸盐和焦磷酸。由此产生的产品,通过焦磷酸,是一个关键的中间在胆固醇和甾醇生物合成,生长的基质蛋白,配体和受体激动剂对某些激素受体和生长受体。药物抑制这种酶的转录后修饰和被用来治疗疾病与骨吸收有关。已发现多个假基因在染色体1、7、14、15、21和x多个变体编码记录不同亚型已经发现了这种基因。CYP2C8：这个基因编码酶的细胞色素P450超家族的成员。蛋白质的细胞色素P450单氧酶催化许多反应参与药物代谢和合成的胆固醇,类固醇和其他脂质。这种蛋白质定位内质网及其表达式是由苯巴比妥诱导的。已知的酶代谢许多外源性物质,包括抗惊厥药物美芬妥因,抗癌药物紫杉醇，已知此基因位于集群内的细胞色素P450基因10号染色体上。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为二膦酸盐用药谨慎。

## 伊立替康

伊立替康主要用于成人转移性大肠癌的治疗，对于经含5-氟尿嘧啶化疗失败的患者，本品可作为二线治疗。

临床前研究证明，伊立替康及其活性代谢产物SN-38对多种实验肿瘤有明显的抗肿瘤活性，如S-180纤维肉瘤、Lewis肺癌、MH-134肝癌、Co-4结肠癌、MX-1乳腺癌、SC-16胃癌等，抗瘤谱广。此外，它在体内很少被多药耐药基因的肿瘤识别，对VCR或ADM耐药的P338鼠白血病同样有效。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为伊立替康用药谨慎。

*Genome-wide association meta-analysis for total serum bilirubin levels. Hum. Mol. Genet.*

## 孟鲁司特

孟鲁司特钠，处方药，由默沙东公司（在美国和加拿大被称为默克）研发、生产。顺尔宁于1999年，获得中国国家食品药品监督管理局批准正式上市。

孟鲁司特钠是一种口服的白三烯受体拮抗剂，能特异性抑制气道中的半胱氨酰白三烯(CysLT1)受体，从而达到改善气道炎症，有效控制哮喘症状。

孟鲁司特钠是非激素类抗炎药，适用于成人和1岁以上儿童哮喘的预防和长期治疗及过敏性鼻炎的治疗，具有三种不同的规格。根据我国《支气管哮喘防治指南》2008年版推荐，白三烯调节剂是除吸入激素外，惟一可单独应用的长期控制药，可作为轻度哮喘的替代治疗药物和中重度哮喘的联合治疗用药。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为孟鲁司特用药谨慎。

## 奋乃静

奋乃静，用于治疗偏执性精神病、反应性精神病、症状性精神疾病，单纯型及慢性精神分裂症。也用于治疗恶心、呕吐、呃逆等症，神经症具有焦虑紧张症状者，亦可用小剂量配合其他药物治疗。本品为吩噻嗪类的哌嗪衍生物。药理作用与氯丙嗪相似，但其抗精神病作用、镇吐作用较强，而镇静作用较弱。毒性较低。对幻觉、妄想、焦虑、紧张、激动等症状有效:对多巴胺受体的作用与氯丙嗓相同，其锥体外系不良反应较明显；对去甲肾上腺素受体影响较小，故对血压影响不大。肌内注射本品治疗急性精神病时10分钟起效，1〜2小时达最大效应，作用可持续6小时。口服吸收慢而不规则，生物利用度为20%，达峰时间为4〜8小时。主要在肝脏代谢，在肝脏中有明显的首关效应并存在肠肝循环。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为奋乃静用药谨慎。

## 阿司匹林

阿司匹林也叫乙酰水杨酸，是一种历史悠久的解热镇痛药，诞生于1899年3月6日。用于治感冒、发热、头痛、牙痛、关节痛、风湿病，还能抑制血小板聚集，用于预防和治疗缺血性心脏病、心绞痛、心肺梗塞、脑血栓形成，也可提高植物的出芽率，应用于血管形成术及旁路移植术也有效。阿司匹林是应用最早，最广和最普通解热镇痛药抗风湿药。具有解热、镇痛、抗炎、抗风湿和抗血小板聚集等多方面的药理作用，发挥药效迅速，药效肯定，超剂量易于诊断和处理，很少发生过敏反应。常用于感冒发热,头痛、神经痛关节痛、肌肉痛、风湿热、急性内湿性关节炎、类风湿性关节炎及牙痛等。是《国家基本药物目录》列入的品种。乙酰水杨酸也是其他药物的中间体。胃肠道症状是阿司匹林最常见的不良反应，较常见的症状有恶心、呕吐、上腹部不适或疼痛等。特异性体质者服用阿司匹林后可引起皮疹、血管神经性水肿及哮喘等过敏反应，多见于中年人或鼻炎、鼻息肉患者。神经症状一般在服用量大时出现，出现所谓水杨酸反应，症状为头痛、眩晕、耳鸣、视听力减退，用药量过大时，可出现精神错乱、惊厥甚至昏迷等，停药后2-3天症状可完全恢复。大剂量时还可引起中枢性的恶心和呕吐。阿司匹林引起肝损伤通常发生于大剂量应用时。这种损害不是急性的作用，其特点是发生在治疗后的几个月，通常无症状，有些患者出现腹部的右上方不适和触痛。长期使用阿司匹林可发生间质性肾炎、肾乳头坏死、肾功能减退。阿司匹林通常不改变白细胞和血小板的数量及血细胞比容、血红蛋白的含量。但长期应用阿司匹林可导致缺铁性贫血。阿司匹林应用于儿童流感或水痘治疗时可能引起瑞氏综合征。对该品过敏时也可能对另一种水杨酸类药过敏。但是对该品过敏者不一定对非乙酰化的水杨酸类药过敏。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为阿司匹林用药谨慎。

## 罗美昔布

罗非昔布，英文名称:Rofecoxib，一种药物。别名:罗非考西、万络、Vioxx;罗非昔布适应症:可用于增生性骨关节病和类风湿性关节炎治疗。还用于缓解疼痛和治疗原发性痛经。包括牙科和整形手术后的各种手术后的疼痛。;罗非昔布药理学作用:本药属非甾体类抗炎药。非甾体类抗炎药可不同程度地抑制环氧化酶的两个亚型(环氧化酶-1型和环氧化酶-2型)。抑制环氧化酶-1的药物可引起胃肠道和肾脏的不良反应，其抗血小板活性也与该酶的抑制有关。相反，抑制环氧化酶-2的药物主要产生抗炎和止痛作用，其止痛/抗炎作用与传统非甾体类抗炎药相似，但不良反应的发生率降低。本药为特异性环氧化酶-2型(COX-2)抑制药，故有止痛/抗炎作用，而胃肠道不良反应发生率较少。作用机制与塞利西卜相同。每天给予本品12.5mg或25mg。其疗效可与布洛芬800mg，每天3次或双氯芬酸50mg，每天3次相比。持续服用万络的病人中发生确定的心血管事件（如心脏病发作和中风）的相对危险性增加。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为罗美昔布用药谨慎。

## 西酞普兰

西酞普兰（citalopram）是近年来上市的SSRIs，最常应用于抑郁症的治疗，对其他多种精神障碍的症状同样有效。西酞普兰是一种新型的SSRIs，其相对选择性在同类药物中最高。体外研究显示，西酞普兰能有效抑制5－HT的再摄取 ，对多巴胺和去甲肾上腺素的再摄取作用很小，对乙酰胆碱、组胺、γ－氨基丁酸（GABA）、毒蕈碱、阿片类和苯二氮卓类受体的影响很小甚至无影响。西酞普兰对内源性和非内源性抑郁患者同样有效，且不影响患者的心脏传导系统和血压，不损害认知功能及精神运动，也不增强乙醇导致的抑郁作用，对血液、肝及肾等也不产生影响，特别适用于长期治疗。西酞普兰和它的去甲基代谢产物以消旋酸化合物的形式存在。药理学研究证实，西酞普兰的S－对映体（Escitalopram）是消旋酸西酞普兰产生5－HT再摄取抑制作用的原因。Escitalopram及其主要代谢产物S－去甲基西酞普兰在体内对5－HT再摄取的抑制作用分别是其反相物的167倍和6.6倍。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为西酞普兰用药谨慎。

## 氨甲喋呤(甲氨喋呤)

甲氨蝶呤为抗叶酸类抗肿瘤药，主要通过对二氢叶酸还原酶的抑制而达到阻碍肿瘤细胞的合成，而抑制肿瘤细胞的生长与繁殖。四氢叶酸是在体内合成嘌呤核苷酸和嘧啶脱氧核苷酸的重要辅酶，本品作为一种叶酸还原酶抑制剂，主要抑制二氢叶酸还原酶而使二氢叶酸不能还原成有生理活性的四氢叶酸，从而使嘌呤核苷酸和嘧啶核苷酸的生物合成过程中一碳基团的转移作用受阻，导致DNA的生物合成受到抑制。此外，本品也有对胸腺核苷酸合成酶的抑制作用，但抑制RNA与蛋白质合成的作用则较弱，本品主要作用于细胞周期的S期，属细胞周期特异性药物，对G1/S期的细胞也有延缓作用，对G1期细胞的作用较弱。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为氨甲喋呤(甲氨喋呤)用药谨慎。

## 奥氮平

奥氮平适用于精神分裂症和其它有严重阳性症状（例如：妄想、幻觉、思维障碍、敌意和猜疑）和/或阴性症状（例如：情感淡漠、情感和社会退缩、言语贫乏）的精神病的急性期和维持治疗。奥氮平亦可缓解精神分裂症及相关疾病常见的继发性情感症状。对于取得初步疗效、需要继续治疗。适用于精神分裂症及其它有严重阳性症状和/或阴性症状的精神病的急性期和维持期的治疗，也可缓解精神分裂症及相关疾病的继发性情感症状。奥氮平是一种抗精神病药，对多种受体系统具有药理作用。动物试验表明，奥氮平对 5-HT、多巴胺D、α-肾上腺素、组胺H等多种受体有亲和力。动物行为研究表明，奥氮平具有5-HT、多巴胺和胆碱能拮抗作用，与其受体结合情况相符。奥氮平的体外和体内5-HT 2 受体亲和力大于其与多巴胺D 2 受体的亲和力。电生理研究表明，奥氮平选择性地减少间脑边缘系统（A10）多巴胺能神经元的放电，而对纹状体（A9）的运动功能通路影响很小。奥氮平在低于产生僵住反应的剂量水平时能减少条件性回避反应。与其它抗精神病药不同，奥氮平在抗焦虑测试中能增加反应。对照临床试验结果表明，奥氮平能显著改善阴性及阳性症状。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为奥氮平用药谨慎。

## 氯吡格雷

波立维（硫酸氢氯吡格雷片），适应症为氯吡格雷用于以下患者的预防动脉粥样硬化血栓形成事件 ：·近期心肌梗死患者（从几天到小于35天），近期缺血性卒中患者（从7天到小于6个月）或确诊外周动脉性疾病的患者。·急性冠脉综合征的患者- 非ST段抬高性急性冠脉综合征（包括不稳定性心绞痛或非Q波心肌梗死），包括经皮冠状动脉介入术后置入支架的患者，与阿司匹林合用。- 用于ST段抬高性急性冠脉综合征患者，与阿司匹林联合，可合并在溶栓治疗中使用。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为氯吡格雷用药谨慎。

## 波立维

波立维（硫酸氢氯吡格雷片），适应症为氯吡格雷用于以下患者的预防动脉粥样硬化血栓形成事件 ：·近期心肌梗死患者（从几天到小于35天），近期缺血性卒中患者（从7天到小于6个月）或确诊外周动脉性疾病的患者。·急性冠脉综合征的患者- 非ST段抬高性急性冠脉综合征（包括不稳定性心绞痛或非Q波心肌梗死），包括经皮冠状动脉介入术后置入支架的患者，与阿司匹林合用。- 用于ST段抬高性急性冠脉综合征患者，与阿司匹林联合，可合并在溶栓治疗中使用。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为波立维用药谨慎。

## 二甲双胍

二甲双胍类药物一般与胰岛素合用，或其他降糖药物合用，协同降糖，不同的二甲双胍类治疗效果的高低，可影响其他药物的用量，指导治疗效果，同时降低药物过量的副作用。

双胍类降糖药为2型糖尿病患者饮食和运动之后服用的首选药物。二甲双胍类药物（1995美国批准使用，成为第二类糖尿病口服药物，防止肝脏葡萄糖产生）一般与胰岛素合用，或其他降糖药物合用，协同降糖。疗效高低，影响其他药物用量。而临床研究中，主要常见的副作用包括：胃肠道不适。主要由于剂量引起，服用剂量次数，影响血液中药物半衰期，从而影响生物利用度和有效性。在用药初期，尤其是空腹用药，有10～20%的患者会出现胃肠道不适。

研究表明，二甲双胍药物的反应存在个体之间的差异,无论对于药效或是副作用反应，都与此类药物的代谢能力有关。研究表明，ATM基因的某些SNP位点与二甲双胍的反应有着很强的相关性，比如rs4585的不同基因型就会影响二甲双胍的代谢反应，根据基因的多态性，可以有助制定个性化的二甲双胍类药物的用药方案，降低药物副反应风险，如胃肠道不适等。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为二甲双胍用药谨慎。

## 利托那韦

利托那韦为人免疫缺陷病毒-1（HIV-1）和人免疫缺陷病毒-2（HIV-2）天冬氨酸蛋白酶的口服有效抑制剂，阻断该酶促使产生形态学上成熟HIV颗粒所需的聚蛋白，使HIV颗粒因而保持在未成熟的状态，从而减慢HIV在细胞中的蔓延，以防止新一轮感染的发生和延迟疾病的发展。利托那韦对齐多夫定敏感的和齐多夫定与沙喹那韦耐药的HIV株一般均有效。单独或与抗逆转录病毒的核苷类药物合用治疗晚期或非进行性的艾滋病病人。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为利托那韦用药谨慎。

## 氯氮平

本品不仅对精神病阳性症状有效，对阴性症状也有一定效果。适用于急性与慢性精神分裂症的各个亚型，对幻觉妄想型、青春型效果好。也可以减轻与精神分裂症有关的情感症状（如：抑郁、负罪感、焦虑）。奥氮平等非经典抗精神分裂药物不仅仅抑制多巴胺受体，同时还会与5-羟色胺(5-HT)受体结合，甚至其与5-HT受体的作用远远超过了与多巴胺受体的作用程度。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为氯氮平用药谨慎。

## 伊潘立酮

伊潘立酮(iloperidone，Fanapt)主要用于精神分裂症的治疗。其获准上市标志着对许多现有药物治疗仅部分有效的精神分裂症患者是一新的机会，本品可更好地控制他们的症状。伊潘立酮片获准上市是基于伊潘立酮2项纳入3000多例患者的安慰剂对照的主动控制精神分裂症患者症状和安全性的Ⅲ期临床研究结果。伊潘立酮是混合型多巴胺D2/5-羟色胺5HT2A受体阻断剂，属非典型精神抑制药。伊潘立酮高亲和性地结合于5-羟色胺5HT2A和多巴胺D2、D3受体(Ki值分别为5.6、6.3、7.1nM)。伊潘立酮对多巴胺D4和5-羟色胺5HT6、5HT7和去甲肾上腺素NEα1受体中度亲和性(Ki值分别为25、43、22、36nM)，对5HT1A、多巴胺D1和组胺H1受体低亲和性(Ki值分别为168、216、473nM)，对胆碱能蕈毒碱受体无可检测的亲和性(Ki>1000nM)。伊潘立酮通过对多巴胺D2、D3、5-羟色胺5HT1A和去甲肾上腺素NEα1/α2c受体阻断发挥作用。伊潘立酮代谢物P88的亲和性通常≤母体化合物，而代谢物P95仅对5HT2A、NEα1A、NEα1B、NEα1D、NEα2C受体有亲和性(Ki值分别为3.91、4.7、2.7、4.7nM)。伊潘立酮是5-羟色胺、多巴胺D2受体的拮抗剂。在3个短期和3个长期的临床试验中，总共参与试验的患者超过2 000例，伊潘立酮比目前使用的抗精神病药物的效果要好且副作用要少。伊潘立酮治疗精神分裂症的疗效经过2项安慰剂对照短期(4周和6周)临床研究的评价。两项研究遴选的患者符合DSM-Ⅲ/Ⅳ标准，伊潘立酮每日12～24mg控制精神分裂症症状显著优于安慰剂。伊潘立酮推荐剂量范围为12～24mg/日。与目前使用的抗精神病药物比较，短期、长期的安全试验结果显示伊潘立酮的副作用要少些，患者体重增加幅度较低，伊潘立酮不会诱导患者发生糖尿病，患者锥体外系症状也较少(无静坐不能、无高催乳素血症、嗜睡发生率下降、认知能力下降较少)。但是伊潘立酮也会使QT间期延长。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为伊潘立酮用药谨慎。

## 卡马西平

卡马西平是一种常见精神性药物。药理作用为膜稳定作用， 能降低神经细胞膜对Na+和Ca2+的通透性， 从而降低细胞的兴奋性， 延长不应期；也可能增强GABA的突触传递功能。抗惊厥的机制尚不清楚，类似苯妥英，对突触部位的强直后期强化的抑制，限制致痫灶异常放电的扩散。也可抑制丘脑前腹核内的电活动，但其意义尚不清楚。止痛机制不明，可能减低中枢神经的突触传递。卡马西平主要代谢产物为10，11-环氧化卡马西平，具有抗惊厥抗神经痛作用。抗利尿作用可能在于刺激抗利尿激素（ADH）释放和加强水分在远端肾小管重吸收。抗精神病和躁狂症的作用可能抑制了边缘系统和颞叶的点燃作用。化学上和三环类抗抑郁药相似，有抗胆碱活动、抗抑郁、抑制肌肉神经接头的传递和抗节律失常等作用。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为卡马西平用药谨慎。

## 依伐卡托

依伐卡托是美国福泰制药公司研发的用于治疗罕见型囊性纤维化的药物，本品于2012年1月31日经美国食品与药品管理局(FDA)批准上市，是一种新药。该药用于治疗一种囊性纤维化跨膜转导调节因子（CFTR）基因G551D突变引起的罕见型囊性纤维化（CF），该药适用于2～5岁囊性纤维化儿童患者以及携带这些突变的6岁及以上患者群体。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为依伐卡托用药谨慎。

*Clinical Pharmacogenetics Implementation Consortium (CPIC) guidelines for ivacaftor therapy in the context of CFTR genotype. Clin. Pharmacol. Ther.*

## 咖啡因

为什么有的人喝了咖啡会提神，有的喝了以后还是很困想睡觉，甚至有的人喝了咖啡有不良反应呢？其实这是和个体对咖啡因代谢能力以及身体对咖啡因代谢产物的反应有关。咖啡因在肝脏中被分解产生三个初级代谢产物副黄嘌呤（84%）、可可碱（12%）、茶碱（4%），这三种物质对身体有不同的作用。如果某些人的咖啡因代谢比较快，摄入的咖啡因很快就会被清除出体外，因此咖啡因所起的效果就很有限，不能令人产生特别明显的兴奋感。而对于另一些人，他们对咖啡因代谢的速度就较慢，咖啡因产生作用时间也较长，这样的人往往白天一杯咖啡就会令他们晚上难以入睡，严重的还会有不良反应，影响食欲，呕吐和痉挛，也可能出现胃炎或心脏病等不良反应。加拿大多伦多大学的研究人员在《美国医学会杂志》上报告，咖啡因代谢能力与遗传因素有关，占50%以上。咖啡因在体内的代谢主要是由于细胞色素P450（CYP450，为一类亚铁血红素-硫醇盐蛋白的超级家族，它参与了内源性物质和包括药物、环境化合物在内的外源性物质的代谢）家族成员之一的CYP450 1A2参与的。在控制这个酶的基因上存在一系列SNP位点，它们的核苷酸突变会导致每个人咖啡因代谢速率不同。研究发现rs762551上的等位基因由A突变到C时，会使得个体咖啡因代谢速率降低，若此类个体每日喝2-3杯咖啡会导致患心脏病的风险增加。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为咖啡因用药谨慎。

*Coffee, CYP1A2 genotype, and risk of myocardial infarction. JAMA*

## 环孢霉素

环孢霉素主要用于肝、肾以及心脏移植的抗排异反应，可与肾上腺皮质激素同用，也可用于一些免疫性疾病的治疗。临床上用来治疗类风湿关节炎、系统性红斑狼疮等自身免疫性疾病的免疫抑制剂有很多种。环孢素是其中一个免疫抑制效果好，副作用小药物。环孢素这个被誉为免疫抑制治疗的“基石”和“金标准”的药物。环孢素的发现纯属偶然，故事要从自挪威的一个名叫哈单格尔的高原一把黄土讲起。一名研究人员经过这个地方时由于职业的习惯，顺手从这个不毛之地带走了一小袋土壤。没想到正是这些不起眼的泥土演绎出了医药史上的一段辉煌传奇。研究人员从这些土壤中分离出一种新的真菌，并从这些真菌中提取出了化合物，这些化合物就是我们现在所用的环孢素，所以环孢素原来叫环孢菌素或者环孢霉素，后来人们逐渐简化成环孢素。但是这个药物开发并不是一帆风顺。大家都知道青霉素、链霉素等等这些抗生素原来都是霉菌制造的，我们人类只是将霉菌制造的产品分离处理，包装成品。因此，一开始分离制造环孢素的本意是希望将它作为一个抗生素，来治疗细菌、真菌等感染引起的疾病，但是实验结果令人失望。后来人们证明了环孢素具有非常强大的免疫抑制作用，而且副作用很小，不影响肝功能、肾功能以及卵巢功能。这在当时是一个非常大的进步，因为当时的大多数免疫抑制剂如环磷酰胺、硫唑嘌呤以及激素等，虽然便宜，但是效果不太好，而且毒副作用还很大。这个药最早是在器官移植、骨髓移植患者中得到了广泛的应用，可以说环孢素的应用是器官移植的一个里程碑。为什么这么说呢？因为在做器官移植时，要将别人的器官移植到患病的体内，一般情况下，就会发生一个对患者不好的反应，叫做排斥反应。排斥反应严重的话可以摧毁移植器官的功能，甚至危及患者的生命。而引起移植物排斥反应的原因就是我们身体内异常活化的免疫系统。由于排斥反应是非常强烈的免疫反应，其它的一些免疫抑制剂，都很难控制排斥反应，而环孢素就能很好地抑制排斥反应。在上世纪70-80年代，可以说由于环孢素的在器官移植的临床应用，挽救成千上万患者生命。在移植患者中应用的成功，使得很多风湿免疫科大夫觉得环孢素对于很多风湿免疫病应该是有比较好的治疗效果的，经过研究发现事实果真如此。人们相继发现，环孢素对于类风湿关节炎、红斑狼疮等风湿免疫性疾病有很好的治疗效果，这些发现轰动了医学界、药学界。实验证明：使用环孢素的动物和使用硫唑嘌呤和激素等传统药物的动物比较，生存的时间超过10倍。现在环孢素风湿免疫科、器官移植科常用的免疫抑制剂。环孢素最终被大家接受以及成为免疫抑制药物中的一颗新星，这和它令人信服的作用和无可取代的优势有关，因为它有着强大的免疫抑制作用以及比其他一般免疫抑制剂小的毒副作用。我们知道，风湿免疫性疾病是免疫系统的异常活化，我们免疫系统在活化的时候，有一个特点，就是很多免疫系统的细胞长得很快，不但细胞的大小会长大，而且一个细胞会很快变成很多个类似的细胞，在医学上叫做细胞增殖。免疫细胞的过快增殖是免疫反应中非常重要的一环，因此控制免疫细胞的过快生长，成为很多风湿免疫科大夫的梦想。基于这个原因开发的大多数免疫抑制剂，都是通过抑制免疫细胞的过快增殖来发挥免疫抑制功能。但是，一般的免疫抑制剂不仅仅抑制了身体免疫细胞的增殖，还把身体里其他正常细胞的增殖也抑制了。我们身体里面正常情况下有不少细胞也是会有增殖的特性的，例如骨髓细胞、卵巢细胞、胃肠道细胞等的，如果抑制了这些细胞的正常增殖，就会导致一系列的副作用发生。一般的免疫抑制剂可能会有如下的副作用，例如抑制了白细胞生长，白细胞降低，有易发生感染的风险；红细胞、血红蛋白降低，机体氧运输能力下降，抵抗力下降；抑制了生殖细胞代谢，影响生育和胎儿的发育，导致胎儿畸形等等。而环孢素就没有这些副作用了。那么环孢素为什么副作用会比其他免疫抑制剂小呢？这不得不从它的作用机制来说了。在免疫细胞中，有一类细胞是非常关键的，这类免疫细胞医学上称为T细胞。在免疫系统异常活化时，T细胞长得非常快，一个星期的时间，一个T细胞可以分裂成为成千上万个细胞。T细胞要很快生长的话，需要一个非常重要的东西，白介素-2（IL-2）。 这个IL-2就像T细胞的兴奋剂一样，只有有IL-2，T细胞就很快增殖，产生大量的T细胞，而如果没有IL-2，T细胞就像是睡着了，就不会增殖了。而环孢素恰恰就是通过抑制细胞内IL-2的生成，来抑制T细胞的增殖的。由于IL-2对身体里面的其它细胞是没有兴奋作用的，因此环孢素就可以通过高选择性抑制T细胞的增殖，来抑制了T细胞所导致的免疫反应。打个比方，如果一般的免疫抑制剂是“炮弹”的话，环孢素就可能是“激光制导炸弹”。我们知道打炮的时候，固然可以消灭敌人，但是由于不是那么准确，可能会伤害到平民或者建筑物。而环孢素作为“激光制导炸弹”，能够更加精确地对目前进行打击和控制，而不影响正常细胞正常工作，人体各项机能能正常运作，所以副作用就相对的小了。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为环孢霉素用药谨慎。

*Polymorphisms in genes that regulate cyclosporine metabolism affect cyclosporine blood levels and clinical outcomes in patients who receive allogeneic hematopoietic stem cell transplantation. Biol. Blood Marrow Transplant.*

# 营养代谢

## 卡路里

卡路里（简称卡，缩写为cal），由英文calorie音译而来，其定义为在1个大气压下，将1克水由14.5℃提升到15.5℃所需的热量，卡路里作为食物热量的法定单位被全世界广泛采用。我们身体所需的热量都来自于食物，吃东西时，人体新陈代谢的化学作用把食物分解，转化成能量。日常种种活动，从呼吸到跑马拉松，都靠燃烧热量来推动。燃烧热量是新陈代谢的过程之一。假如身体所需的氧气、水、食物供应充足，细胞就会积极工作，以最佳速度燃烧热量。因此，健康的饮食、良好的消化、适量的矿物质和维生素，以及定时适量的运动，缺一不可。假如运动不足，新陈代谢的效率就会下降，使细胞工作缓慢，燃烧热量的速度就会大幅降低，“使用”不完的卡路里就会囤积形成脂肪，让体重增加。

卡路里的摄入和健康有着密切的关系，过度摄入卡路里是导致肥胖以及相关的心血管等疾病的主要原因，比如如果每日多摄入3500卡路里，机体就会储存约0.45公斤脂肪。一般来说，成年人每天至少需要约1500千卡的能量来维持身体机能，我们的机体通过代谢作用“燃烧”食物中的卡路里，每个人的基本代谢速率是由基因、身高、体重、年龄、性别等决定的，所以在定制每日卡路里摄入计划时，这些因素都需要参考。根据目前的研究，基因在很大程度上影响能量代谢的各个过程，拥有不同突变基因的人对摄入过量的卡路里的反应也不同。在ADIPOQ、FTO和MC4R基因上面部分位点的突变，人们更加容易过量摄入卡路里或者由高卡路里带来的肥胖等健康风险明显会增加，而在LPL和PPARG基因上面的突变能够提高我们的能量代谢能力，这类人过量摄入卡路里的健康风险就比较低。ADIPOQ基因编码Adiponectin（脂联素）蛋白，脂联素是脂肪组织细胞特异性分泌的一种细胞因子，能够调控生物体的能量稳态、糖类和脂类代谢、肥胖、抵抗炎症反应等，具有多种生物学功能，在人类健康方面发挥着重要作用。在 ADIPOQ 基因 rs10937273位点的突变都能够降低人体脂肪等能量的代谢能力，提高血脂和胆固醇的水平，同时还会增加人们的食欲，使人们摄入更多的卡路里，增加肥胖、糖尿病和心血管疾病的风险。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为卡路里需求减少。

## 蛋白质

蛋白质（Protein）是生命的物质基础，是有机大分子，是构成细胞的基本有机物，是生命活动的主要承担者，没有蛋白质就没有生命。氨基酸是蛋白质的基本组成单位，它是与生命及与各种形式的生命活动紧密联系在一起的物质。机体中的每一个细胞和所有重要组成部分都有蛋白质参与。蛋白质占人体重量的16%~20%，人体内蛋白质的种类很多，性质、功能各异，但都是由20多种氨基酸（Amino acid）按不同比例组合而成的，并在体内不断进行代谢与更新。蛋白质在体内的代谢过程和我们的健康密切相关。蛋白质缺乏在成人和儿童中都有发生，但处于生长阶段的儿童更为敏感。蛋白质的缺乏常见症状是代谢率下降，对疾病抵抗力减退，易患病，远期效果是器官的损害，常见的是儿童的生长发育迟缓、营养不良、体质量下降、淡漠、易激怒、贫血以及干瘦病或水肿，并因为易感染而继发疾病。蛋白质如果摄取过量的话也会在体内转化成脂肪，造成脂肪堆积，同时伴随大量蛋白质的同时，一般也会摄入较多脂肪和胆固醇，这些会增加肾的负担和心血管疾病的风险，如果蛋白质中含硫的氨基酸较多，还易产生骨质疏松。

奶制品、肉类、蛋类、豆类以及干果类食物中蛋白质的含量比较丰富。

现在的研究已经表明，蛋白质的体内代谢有很多基因参与，不同基因型的人对于日常饮食中的蛋白质的代谢能力是有差异的。TCF7L2基因编码的蛋白能够调控部分参与蛋白质代谢的基因的表达，这个基因上面的两个突变和2型糖尿病密切相关，FTO基因编码的蛋白参与了蛋白质和脂肪的代谢，这个基因上面的两个突变能够明显增加肥胖的风险。

TCF7L2基因（T-cell factor 4，也叫TCF4基因）编码的蛋白是转录因子，参与调控蛋白质代谢，在这个基因 rs4506565 位点的突变能够降低这个蛋白的活性，从而导致它调控的蛋白质代谢的基因表达量下降，降低蛋白质的代谢能力，增加代谢中间产物的积累，这些产物与肥胖和2型糖尿病密切相关。FTO 基因（Fat mass and obesity associated gene）rs1558902 和 rs9939609 位点的突变都能够降低人体蛋白质的代谢能力，提高血脂和胆固醇的水平，增加肥胖、糖尿病和心血管疾病的风险。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为蛋白质需求增加。

## 钠元素

奥米茄-3（Omege-3）是一组多元不饱和脂肪酸，常见于深海鱼类和某些植物中，对人体健康十分有益。能够促进中性或酸性胆固醇自粪排出，抑制肝内脂质及脂蛋白合成，能降低血脂和胆固醇。参与花生四烯酸代谢，舒张血管及抗血小板聚集、防止血栓形成。抗心律失常，能够降低心率和血压。

日常充足的Omege-3的摄入对于人们有很多的好处，特别是在 NOS3、ALOX5 和 FADS1 基因上面存在突变的人群，他们拥有比较高的心血管相关疾病、2型糖尿病和骨质疏松患病风险，日常充足的 Omege-3 的摄入能够明显降低这些风险。

NOS3基因（Nitric oxide synthase 3 ）编码一氧化氮合成酶3蛋白，能够催化血管内皮细胞产生一氧化氮（NO），NO 作用于平滑肌细胞，能够扩张血管和降低血压，同时NO也能作用于血小板细胞，使血小板活性降低，抑制其凝集和向血管内皮的粘附，从而防止血栓的形成，防止动脉粥样硬化的发生，rs1800779 位点位于 NOS3 基因的启动子区域，这个区域是用来调控NOS3基因表达的，这个位点的突变降低了NOS3蛋白的表达量，从而降低体内血管内皮细胞产生 NO 的能力，增加高血压和心血管疾病的患病风险，每日适当摄入 Omege-3 能够降低这种风险。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为钠元素需求减少。

## 钾元素

奥米茄-3（Omege-3）是一组多元不饱和脂肪酸，常见于深海鱼类和某些植物中，对人体健康十分有益。能够促进中性或酸性胆固醇自粪排出，抑制肝内脂质及脂蛋白合成，能降低血脂和胆固醇。参与花生四烯酸代谢，舒张血管及抗血小板聚集、防止血栓形成。抗心律失常，能够降低心率和血压。

日常充足的Omege-3的摄入对于人们有很多的好处，特别是在 NOS3、ALOX5 和 FADS1 基因上面存在突变的人群，他们拥有比较高的心血管相关疾病、2型糖尿病和骨质疏松患病风险，日常充足的 Omege-3 的摄入能够明显降低这些风险。

NOS3基因（Nitric oxide synthase 3 ）编码一氧化氮合成酶3蛋白，能够催化血管内皮细胞产生一氧化氮（NO），NO 作用于平滑肌细胞，能够扩张血管和降低血压，同时NO也能作用于血小板细胞，使血小板活性降低，抑制其凝集和向血管内皮的粘附，从而防止血栓的形成，防止动脉粥样硬化的发生，rs1800779 位点位于 NOS3 基因的启动子区域，这个区域是用来调控NOS3基因表达的，这个位点的突变降低了NOS3蛋白的表达量，从而降低体内血管内皮细胞产生 NO 的能力，增加高血压和心血管疾病的患病风险，每日适当摄入 Omege-3 能够降低这种风险。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为钾元素需求增加。

## Ω-3脂肪酸

奥米茄-3（Omege-3）是一组多元不饱和脂肪酸，常见于深海鱼类和某些植物中，对人体健康十分有益。能够促进中性或酸性胆固醇自粪排出，抑制肝内脂质及脂蛋白合成，能降低血脂和胆固醇。参与花生四烯酸代谢，舒张血管及抗血小板聚集、防止血栓形成。抗心律失常，能够降低心率和血压。

日常充足的Omege-3的摄入对于人们有很多的好处，特别是在 NOS3、ALOX5 和 FADS1 基因上面存在突变的人群，他们拥有比较高的心血管相关疾病、2型糖尿病和骨质疏松患病风险，日常充足的 Omege-3 的摄入能够明显降低这些风险。

NOS3基因（Nitric oxide synthase 3 ）编码一氧化氮合成酶3蛋白，能够催化血管内皮细胞产生一氧化氮（NO），NO 作用于平滑肌细胞，能够扩张血管和降低血压，同时NO也能作用于血小板细胞，使血小板活性降低，抑制其凝集和向血管内皮的粘附，从而防止血栓的形成，防止动脉粥样硬化的发生，rs1800779 位点位于 NOS3 基因的启动子区域，这个区域是用来调控NOS3基因表达的，这个位点的突变降低了NOS3蛋白的表达量，从而降低体内血管内皮细胞产生 NO 的能力，增加高血压和心血管疾病的患病风险，每日适当摄入 Omege-3 能够降低这种风险。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为Ω-3脂肪酸需求增加。

## 脑卒中

“脑卒中”（cerebral stroke）又称“中风”、“脑血管意外”（cerebralvascular accident，CVA）。是一种急性脑血管疾病，是由于脑部血管突然破裂或因血管阻塞导致血液不能流入大脑而引起脑组织损伤的一组疾病，包括缺血性和出血性卒中。缺血性卒中的发病率高于出血性卒中，占脑卒中总数的60%～70%。颈内动脉和椎动脉闭塞和狭窄可引起缺血性脑卒中，年龄多在40岁以上，男性较女性多，严重者可引起死亡。出血性卒中的死亡率较高。调查显示，城乡合计脑卒中已成为我国第一位死亡原因，也是中国成年人残疾的首要原因，脑卒中具有发病率高、死亡率高和致残率高的特点。不同类型的脑卒中，其治疗方式不同。由于一直缺乏有效的治疗手段，目前认为预防是最好的措施，其中高血压是导致脑卒中的重要可控危险因素，因此，降压治疗对预防卒中发病和复发尤为重要。应加强对全民普及脑卒中危险因素及先兆症状的教育，才能真正防治脑卒中。MTHFR基因是叶酸代谢过程中的一个重要的酶。研究表明，该基因的rs1801133位点与该疾病显著关联。MTHFR基因C677T的突变会显著降低酶的活性。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为脑卒中需求增加。

*Meta- and pooled analyses of the methylenetetrahydrofolate reductase C677T and A1298C polymorphisms and gastric cancer risk: a huge-GSEC review. Am. J. Epidemiol.*

## 维生素B2

维生素B2（Vitamin B2）又叫核黄素，由于自身贮存维生素B2的能力有限，所以是每日需要由食物提供。缺乏 VB2 影响机体的生物氧化使代谢发生障碍，表现出口、眼和外生殖器部位的炎症，如口角炎、唇炎、舌炎、眼结膜炎和阴囊炎等。维生素B2在动物肝脏、鸡蛋、牛奶、豆类及雪里红、油菜、菠菜、青蒜等绿叶蔬菜中含量比较丰富。在人体内，VB2主要参与生物氧化和能量代谢等过程，根据目前的遗传学研究，MTHFR基因的两个突变能够影响VB2在体内的作用，能够增加心血管疾病患病的风险。带有这种突变基因型的人，每日需要适量多摄入核黄素才能降低患病的风险。MTHFR基因（Methylenetetrahydrofolate reductase）编码NADPH还原酶，在体内参与了氨基酸代谢等代谢过程。核黄素是NADPH还原酶发挥功能必需的维生素，在MTHFR基因的rs1801131位点和rs1801133都能够降低其活性，从而影响体内的代谢过程，增加心血管疾病患病的风险，在rs1801131位点为GG和rs1801133位点为AA基因型的人每日需要适当多摄入核黄素。MTRR基因编码甲硫氨酸合成酶，参与体内氨基酸的合成和代谢，在这个基因rs1801394位点的突变能够增加心血管疾病患病的风险。带有这种突变基因型的人，每日需要适量多摄入核黄素才能降低患病的风险。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为维生素B2需求增加。

## 维生素E

维生素E（Vitamin E）是一种脂溶性维生素，其水解产物为生育酚，是最主要的抗氧化剂之一。维生素E主要功能是促进生殖。它能够促进性激素分泌，增加男性精子的活力和数量；增加女性雌激素的浓度，提高生育能力，预防流产。此外，维生素E还能够保护淋巴细胞、红细胞、抑制血小板的聚集从而降低心肌梗死和脑梗塞的风险。维生素E可有效对抗自由基，抑制过氧化脂质生成，祛除黄褐斑；抑制酪氨酸酶的活性，从而减少黑色素生成。酯化形式的维生素E还能消除由紫外线、空气污染等外界因素造成的过多的氧自由基，起到延缓光老化、预防晒伤和抑制日晒红斑生成等作用。还有研究表明，维生素E能够保护眼睛，预防和改善近视。

很多食物中都含有维生素E，这种维生素构成了许多水果和蔬菜的表皮，特别是绿叶植物，油脂类食物中，例如橄榄油和棕榈油都富含维生素E。由于维生素E是脂溶性的，在水中溶解度极小，所以，为了更好的吸收维生素E，可以同时适量的吃一些富含脂肪的食物。

尽管维生素E对人体有许多好处，但是长期维生素E摄入过量也会有潜在毒性，有的可出现唇炎、恶心。 rs2108622位点的T等位位点会降低CYP4F2的活性，进而导致相对较高的维生素E水平。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为维生素E需求增加。

## 维生素B12

维生素B12又叫钴胺素，是唯一含金属元素的维生素。维生素B12主要存在于肉类中，植物中的大豆以及一些草药中，人体肠道的细菌也可以合成，在体内主要参与血液红细胞的形成，缺乏会导致恶性贫血；参与脂肪酸和蛋白质的合成；是神经系统功能必需的维生素，缺乏会导致焦躁，注意力不集中以及记忆和平衡感降低。过量摄入会产生毒副作用，可出现哮喘、荨麻疹、湿疹、面部浮肿，还能导致叶酸的缺乏。

富含维生素B12的食物有鸡肝，猪肝，羊肉，鸡蛋和蛤肉。rs41281112位于CLYBL基因，其G等位基因纯合子群体的血清维生素B12浓度较A等位基因携带群体高。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为维生素B12需求增加。

## 胆固醇

胆固醇（Cholesterol）又称胆甾醇，是一种环戊烷多氢菲的衍生物，广泛存在于动物体内，尤以脑及神经组织中最为丰富，是动物组织细胞所不可缺少的重要物质。胆固醇还是临床生化检查的一个重要指标，在正常情况下，机体在肝脏中合成和从食物中摄取的胆固醇，转化合成为甾体激素或成为细胞膜的组分，并使血液中胆固醇的浓度保持恒定。当肝脏发生严重病变时，胆固醇浓度会降低。而在黄疸性梗阻和肾病综合征患者体内，胆固醇浓度往往会升高。现代的研究已经发现，动脉粥样硬化、静脉血栓形成、胆石症以及高胆固醇血症等与体内高胆固醇浓度密切相关。胆固醇主要来自人体自身的合成，食物中的胆固醇是次要补充。

在动物内脏和脑、蛋黄中胆固醇的含量比较高。

低密度脂蛋白（LDL）的主要功能是将胆固醇转运到肝外组织细胞，满足它们对胆固醇的需要。同时也是所有血浆脂蛋白中首要的致动脉粥样硬化性脂蛋白。是致动脉硬化的罪魁祸首，俗称“坏胆固醇”，现在的研究已经证明，APOE4基因的一个突变能够导致LDL水平的升高，从而导致体内胆固醇水平的升高，相反的是，APOE2基因的一个突变能够降低的LDL水平，从而导致体内胆固醇水平的降低。由于高脂肪的食物一般也是高胆固醇的，所以对于APOE4基因突变型的人来说，高碳水化合物，低脂肪的饮食能够把高胆固醇相关疾病的风险维持在较低水平。而APOE2基因突变型的人，日常饮食中含脂肪的食物的比例应该适度提高，保证体内胆固醇水平能够维持在正常水平。

APOE（Apolipoprotein-E ）基因编码载脂蛋白E，在胆固醇和甘油三酯代谢中参与脂蛋白的转化与代谢过程。APOE4蛋白和APOE2蛋白都属于APOE蛋白家族，二者只有两个氨基酸的差异，APOE4在第112位和158上面的氨基酸都是精氨酸，而APOE2在这两个位点上面都是半胱氨酸。

在APOE4基因rs429358位点的突变能够导致LDL水平的升高，从而增加动脉粥样硬化、静脉血栓形成、胆石症和高胆固醇血症等风险。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为胆固醇概率偏低。

## 番茄红素

番茄红素（Lycopene）又称ψ-胡萝卜素，属于异戊二烯类化合物，是类胡萝卜素的一种，由于最早从番茄中分离制得，故称番茄红素，番茄红素是植物中所含的一种天然色素，它是目前在自然界的植物中被发现的最强抗氧化剂之一。科学证明，人体内的单线态氧和氧自由基是侵害人体自身免疫系统的罪魁祸首。番茄红素清除自由基的功效远胜于其他类胡萝卜素和维生素E，其淬灭单线态氧速率常数是维生素E的100倍。它不仅具有抗癌抑癌的功效，而且对于预防心血管疾病、动脉硬化等各种成人病、增强人体免疫系统以及延缓衰老等都具有重要意义。

我们体内存在多种内源性的清除氧自由基的系统，这些系统能够通过协调合作共同清除人体内的氧自由基，遗传学的研究表明，PON1 基因以及 SOD 家族基因的位点突变能够降低我们内源性的清除氧自由基的能力，增加我们患上自由基导致的相关疾病比如动脉硬化、癌症等的风险。带有这类基因的人，每日摄入适当过量的番茄红素，能够降低患上这类疾病的风险。

PON1基因编码对氧磷酶1蛋白，能够保护 LDL（低密度脂蛋白）不被氧化，LDL是血浆脂蛋白的一种，是血液中胆固醇的主要载体，把胆固醇转运到外围组织，并调节这些血浆脂蛋白位的胆固醇从头合成，从而降低血液中胆固醇的水平，LDL 蛋白被氧化之后就失去了这种能力，血液中高浓度的胆固醇会在血管中沉积，是导致动脉粥样硬化、冠心病的重要原因。正常的PON1基因rs662位点为A，对应的氨基酸编码glutamine (Q)，而rs662 (G)编码arginine (R)。在 PON1 基因的 rs662 (G)能够降低 PON1 蛋白的活性，从而导致 LDL 蛋白被氧化的水平增高，最终增高血液中胆固醇的浓度，增加人们患上动脉粥样硬化、冠心病以及中风的风险，同时意味这番茄红素的需求增加

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为番茄红素需求增加。

*A variant of human paraoxonase/arylesterase (HUMPONA) gene is a risk factor for coronary artery disease. J. Clin. Invest.*

## 维生素D

维生素D为固醇类衍生物，具抗佝偻病作用，又称抗佝偻病维生素。维生素D也是一种类固醇激素，维生素D家族成员中最重要的成员是VD2（麦角钙化醇）和VD3（胆钙化醇）。从食物中得来的维生素D，与脂肪一起吸收，吸收部位主要在空肠与回肠。胆汁帮助其吸收。脂肪吸收受干扰时，如慢性胰腺炎、脂肪痢及胆道阻塞都会影响他的吸收。吸收的维生素d与乳糜微粒相结合，由淋巴系统运输，但也可与维生素d运输蛋白（α-球蛋白部分）相结合在血浆中运输。维生素D的分解代谢主要场所在肝内，并将其代谢物排入到胆汁中。

NADSYN1在第15号内含子（染色体11q13、辅助材料），编码烟酰胺腺嘌呤二核苷酸合成酶-1的合成，NAD的合成酶-1催化NAD生物合成的最终步骤，辅酶参与常见的代谢和氧化还原反应和作为蛋白质翻译后修饰的底物。有研究表明，NADSYN1和GC基因与25（OH）D的水平相关，NADSYN1和GC基因缺陷分别导致胆固醇合成、羟基化和维生素D运输方面的问题。如果NADSYN1基因的rs7944926基因型为GG（纯合型）或者AG（杂合型），则NADSYN1基因发生错义突变，影响蛋白质的正常功能，导致维生素D吸收功能异常。如果NADSYN1基因的rs7944926基因型为AA，则维生素D代谢能力正常。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为维生素D需求增加。

## 镁元素

镁（Magnesium，Mg）元素在体内主要以离子形式存在，镁是人体细胞内的主要阳离子，浓集于线粒体中，仅次于钾和磷，在细胞外液仅次于钠和钙居第三位，是体内多种细胞基本生化反应的必需物质。

镁离子作为酶的辅助因子参与体内所有能量代谢，激活和催化大约350多种酶系统，包括葡萄糖的利用，脂肪、蛋白质和核酸的合成，三磷酸腺苷代谢及膜离子转运等，并与线粒体细胞及所有膜结构和功能完整性有关。细胞中镁离子的浓度同时也会影响钾离子和钙离子的浓度，所以镁具有维持心肌（预防心肌梗塞，降低心绞痛发生的可能，降低高血压和脑卒中的发生）、神经（预防多动症、防治偏头痛）、肌肉的正常功能的特殊作用。

人体对镁的每日的需求量约为10-12 nmol，人体对镁元素的吸收率为30%左右，镁元素在绿叶蔬菜、水果、豆类、坚果及肉类中含量丰富。缺镁可能引起心律失常、心力衰竭、动脉硬化、帕金森综合症、舞蹈病等的发生与缺镁有关。孕妇补充镁，可有效预防早产儿出现脑瘫。适当补充镁还可以提高自身免疫力。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为镁元素需求增加。

## 铁元素

铁是地球中为仅次于铝而居第二位的最丰富的金属，人体内铁总量约为4~5g，有两种存在形式，一为“功能性铁”，是铁的主要形式，主要为血红蛋白。另一种是“储存铁”，是以铁蛋白等存在于肝、脾和骨髓中。

摄入体内的食物铁在胃内，经胃酸的消化作用，溶解、离子化并还原为亚铁状态，形成低分子的螯合物。铁在血浆中与转铁蛋白结合而被转运，铁与红细胞的形成与成熟有关：铁在骨髓造血组织中进入幼红细胞与卟啉形成正铁血红素，正铁血红素与珠蛋白结合形成血红蛋白。如果发生铁代谢障碍，血红蛋白生成则会减少，红细胞胞浆减少、体积小，发生小细胞、低色素性贫血；严重时，粒细胞、血小板的生成也受影响。

研究表明，参与铁代谢的多个蛋白的基因多态性与血液铁代谢指标及缺铁性贫血的相关性，转运铁蛋白受体2（TfR2）是调节铁稳态的重要因素，TfR2基因突变可导致3型血色素沉着症，而TfR2基因突变也可导致铁元素超负荷及相应表型。此外还与转铁蛋白（TF）和TMPRSS6基因的多态性有关。研究表明，是TMPRSS6（而不是TF，TFR2或BMP2 ）与缺铁性贫血关联。TMPRSS6基因的rs855791位点如果是CC，则铁代谢能力正常；如果为CT，则TMPRSS6基因发生错义突变（杂合型），影响蛋白质的正常功能，导致铁吸收功能异常；如果为TT，TMPRSS6基因发生错义突变（纯合型），影响蛋白质的正常功能，导致铁吸收功能异常。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为铁元素需求增加。

*TMPRSS6, but not TF, TFR2 or BMP2 variants are associated with increased risk of iron-deficiency anemia. Hum. Mol. Genet.*

# 健康风险

## 胰腺炎

胰腺炎（Pancreatitis）是胰腺因胰蛋白酶的自身消化作用而引起的疾病，有急性和慢性之分，其中急性胰腺炎（Acute Pancreatitis，AP）AP 是指多种病因引起的胰酶激活，继以胰腺局部炎症反应为主要特征，病情较重者可发生全身炎症反应综合征。在国内，AP发病率有逐年增高的趋势。高危人群主要为；（1）有家族遗传史的人；（2）暴饮暴食者。酗酒、暴饮暴食、过食油腻致使胰腺外分泌旺盛；（3）有胆道系统疾病者；（4）患有高脂血症及高钙血症者；（5）情绪不舒者。情志不舒，致使肝郁气滞，易患胰腺炎

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为胰腺炎风险偏高。

*Common genetic variants in the CLDN2 and PRSS1-PRSS2 loci alter risk for alcohol-related and sporadic pancreatitis. Nat. Genet.*

## 外周动脉病变

外周动脉疾病（PAD）是指除冠状动脉之外的主动脉及其分支动脉的狭窄、闭塞或瘤样扩张疾病，导致四肢血管变窄而引起供血不足。除了引起肢体不适，PAD还与心脏病发作和中风的风险增加有关。高危人群主要为：（1）有外周动脉疾病、冠心病或其他心血管疾病家族史者；（2）有高血压、高血脂、糖尿病病变者；（3）与年龄密切相关，60岁~70岁为高发年龄；（4）男性患者多于女性患者；（5）精神压力大，作息不规律，长期高负荷的工作以及易激动生气人群。研究表明，CHRNA3基因的rs1051730位点与该疾病显著相关。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为外周动脉病变风险偏高。

*A susceptibility locus for lung cancer maps to nicotinic acetylcholine receptor subunit genes on 15q25. Nature*

*Genome-wide association scan of tag SNPs identifies a susceptibility locus for lung cancer at 15q251. Nat. Genet.*

## 多发性硬化

多发性硬化症（MS）是最常见的一种中枢神经脱髓鞘疾病。本病急性活动期中枢神经白质有多发性炎性脱髓鞘斑，陈旧病变则由于胶质纤维增生而形成钙化斑，以多发病灶、缓解、复发病程为特点，好发于视神经、脊髓和脑干，多发病于青、中年，女性较男性多见。病因不明，与遗传因素有关，环境因素如病毒感染、地理位置自身免疫反应等有一定关系。

多发性硬化病变比较弥散，因此症状和体征也比较复杂，可出现神经炎、球后视神经炎、眼肌麻痹、肢体瘫痪、锥体束征及精神症状。病变位于小脑时出现共济失调、肢体震颤及眼球震颤。病变侵犯内侧纵束而出现眼球持续性、不规则的多种样式的不自主的眼肌阵挛。如发生不易解释的眩晕及垂直性眼震，特别是年轻患者急性眩晕及垂直性眼震持续于眩晕停止之后应想到本病。

本病早期可有波动性感音性神经性聋和眩晕，由于病灶多发所以症状复杂，因病变部位而异。如果脑干和小脑内有髓鞘脱失区，或硬化斑块，损害了前庭核或与前庭有联系的结构，临床则表现为持续性眩晕，转头时眩晕加重并伴恶心呕吐。耳鸣及耳聋较少见。部分患者有眼球震颤，形式多变。垂直性眼震同时有摆动性跳动性水平性眼震也较常见。该眼震快相指向凝视方向。研究表明，DBC1基因的rs10984447位点与该疾病显著相关。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为多发性硬化风险偏高。

## 脑膜瘤

脑膜瘤（Meningioma）是颅内最常见肿瘤之一，其病理类型繁多，发病部位各异 。根据WTO的中枢神经系统肿瘤分类，脑膜瘤分为四类：脑膜瘤、脑膜间质非脑膜上皮肿瘤、原发性黑素细胞病变和组织来源不明的血管母细胞瘤。脑膜瘤属于良性肿瘤，生长慢，病程长。因肿瘤呈膨胀性生长，病人往往以头疼和癫痫为首发症状。根据肿瘤位置不同，还可以出现视力、视野、嗅觉或听觉障碍及肢体运动障碍等。在老年人，尤以癫痫发作为首发症状多见。颅压增高症状多不明显，尤其在高龄病人。在CT检查日益普及的情况下，许多患者仅有轻微头痛，甚至经CT扫描偶然发现为脑膜瘤。因肿瘤生长缓慢，所以肿瘤往往长的很大，而临床症状还不严重。临近颅骨的脑膜瘤常可造成骨质的变化。研究表明，MLLT10基因的rs11012732位点与该疾病显著关联。预防此病应避免电离辐射 、放射性损伤、基因改变及外伤等方面。注意饮食卫生，避免苯并芘、亚硝胺等致癌物质进入体内。讲究个人卫生，锻炼身体，增强抵抗力，防止病毒感染。避免脑部外伤，发生脑外伤时应及时治愈。已患颅内脑瘤的人不宜再生育。日常生活中，应多食用些黄绿色蔬菜和水果，如胡萝卜、南瓜、西红柿、莴苣、油白菜、菠菜、大枣、香蕉、苹果、芒果等。提高机体抵御肿瘤的免疫力。戒烟、合理饮食、有规律锻炼和减少体重。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为脑膜瘤风险偏高。

*Common variation at 10p1231 near MLLT10 influences meningioma risk. Nat. Genet.*

## 脊柱侧凸

脊柱侧凸俗称脊柱侧弯，它是一种脊柱的三维畸形，包括冠状位、矢状位和轴位上的序列异常。青少年特发性脊柱侧凸（青少年没有已知原因的脊柱侧凸）影响全球2~3%的学龄儿童。女孩受到的影响可能比男孩更严重。作为成年人，脊柱侧凸的一个并发症是背部疼痛。高危人群主要为：（1）脊柱侧凸、神经系统疾病家族史者；（2）脑瘫、遗传性共济失调、运动性神经性肌肉萎缩、脊髓先天性疾病或外伤患者；（3）感染某些病毒者，如脊髓灰质炎病毒；（4）患有系统性代谢疾病、骨科疾病、内分泌系统疾病者。研究表明，rs11190870位点与该疾病显著关联。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为脊柱侧凸风险偏高。

*Association of rs11190870 near LBX1 with adolescent idiopathic scoliosis susceptibility in a Han Chinese population. Eur Spine J*

## 抑郁症

抑郁症又称抑郁障碍，以显著而持久的心境低落为主要临床特征，是心境障碍的主要类型。临床可见心境低落与其处境不相称，情绪的消沉可以从闷闷不乐到悲痛欲绝，自卑抑郁，甚至悲观厌世，可有自杀企图或行为；甚至发生木僵；部分病例有明显的焦虑和运动性激越；严重者可出现幻觉、妄想等精神病性症状。每次发作持续至少2周以上、长者甚或数年，多数病例有反复发作的倾向，每次发作大多数可以缓解，部分可有残留症状或转为慢性。研究表明，FKBP5基因的rs1360780位点与该疾病显著相关。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为抑郁症风险偏高。

*The FKBP5-gene in depression and treatment response--an association study in the Sequenced Treatment Alternatives to Relieve Depression (STAR\*D) Cohort. Biol. Psychiatry*

## 双相型障碍

双相障碍属于心境障碍的一种类型，指既有躁狂发作又有抑郁发作的一类疾病。研究发现，躁狂发作前往往有轻微和短暂的抑郁发作，所以多数学者认为躁狂发作就是双相障碍，只有抑郁发作的才是单相障碍。DSM-IV中将双相障碍分为两个亚型，双相I型指有躁狂或混合发作及重性抑郁发作，双相II型指有轻躁狂及重性抑郁发作，无躁狂发作。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为双相型障碍风险偏高。

*Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls. Nature*

## 口腔和咽喉癌

咽喉也称喉头，是位于颈部上方的一个器官。喉癌发病率占全身恶性肿瘤的5.7%～7.6%，在耳鼻喉科领域中仅次于鼻咽癌和鼻腔、鼻窦癌，居第三位。好发年龄为50～70岁。我国以东北地区发病率最高，患病者中男性居多，其病因尚不十分清楚，但空气污染重的城市高于污染轻的城市。其中大部分都是55岁以上的男性。吸烟，饮酒，职业危害如接触硫酸雾、镍或石棉以及低维生素A膳食都会影响人们患喉癌的风险。研究者发现，在rs1573496位点上，与CC基因型相比，CG基因型和GG基因型均一定程度降低口腔和咽喉癌的几率。同时，在这个SNP上，有至少一个G版本的基因拷贝也是喉癌和食道癌的保护性基因型。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为口腔和咽喉癌风险偏高。

*Multiple ADH genes are associated with upper aerodigestive cancers. Nat. Genet.*

## 2型糖尿病

2型糖尿病是一种代谢性疾病。特征为高血糖，主要由胰岛素抵抗及胰岛素相对缺乏引起。与1型糖尿病为之不同的是，1型糖尿病患者身体因为胰脏里的胰岛细胞已经损坏，所以完全丧失了生产胰岛素的功能。2型糖尿病的典型病征为多尿症、多饮症以及多食症。2型糖尿病患者占糖尿病患者中的90%左右，其余10%主要为1型糖尿病与妊娠期糖尿病，因此后者可能被误诊。因遗传因素而易患糖尿病的高危人群中，一般认为引发2型糖尿病的主要原因是肥胖症。中国现有糖尿病病人4000万，35-55岁为主要发病年龄段。2型糖尿病的病因由相关的生活方式与各种遗传因素相结合所引致。饮食习惯肥胖症等发病因素是人为可控制的，但其他容易导致发病的因素，例如年纪增长、性别为女性、遗传等其他因素则无法控制。睡眠不足也与2型糖尿病有一定的关联。有研究发现，睡眠不足会使致身体的新陈代谢有所改变，因而诱发2型糖尿病。孕妇在胎儿发育过程中的营养状况也可能是一个发病原因。有不少生活方式方面的因素都被认为是引致2型糖尿病的重要因素，其中包括肥胖症和超重（指身高体重指数高于25）、体力活动不足、饮食习惯不健康、压力大以及生活城市化。饮食也是影响2型糖尿病发病风险的重要因素。饮用过量的含糖饮料可增加患病风险。饮食里摄取的脂肪类型也是很重要的因素：饱和脂肪与反式脂肪均增加患病风险，而多元不饱和脂肪与单元不饱和脂肪都有助降低风险。进食大量白米似乎也会使致风险增加。一部分药物和其他健康问题都会使人易患糖尿病，部分药物包括：糖皮质激素、噻嗪类利尿剂、β受体阻滞剂、非典型抗精神病药物及他汀类药物。曾患妊娠糖尿病的人士患上2型糖尿病的风险相对较高。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为2型糖尿病风险偏高。

## 注意力缺陷多动障碍

注意缺陷多动障碍（Attention deficit and hyperactive disorder，ADHD）临床表现为明显的注意力不集中和注意持续时间短暂，活动过多和冲动，影响学习效率和人际交往。它的特点是注意力不集中、过度活跃、健忘、冲动和注意力分散。高危人群为：（1）直系亲属患有注意缺陷多动障碍者；（2）从小生活在单亲家庭或者不正确家庭教育严重挫伤自尊心和自信心者；（3）父母或者监护人存在心理问题、家庭关系不和谐者；（4）长期接触很多不良信息者，如暴力、恐怖、色情。研究表明，CLOCK基因的rs1801260位点与该疾病显著相关。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为注意力缺陷多动障碍风险偏高。

*A polymorphism at the 3'-untranslated region of the CLOCK gene is associated with adult attention-deficit hyperactivity disorder. Am. J. Med. Genet. B Neuropsychiatr. Genet.*

## 心源性猝死

心源性猝死，指由于心脏原因引起的无法预料的自然死亡。不论病人在过去有无心脏病史，在急性症状开始的1小时内发生心脏骤停，导致脑血流突然中断，出现意识丧失，病人如未经及时救治,将发生生物学死亡。据统计，近年来心源性碎死患者发病人群有逐年上升的趋势，且死亡率较高。在我国，来心源性碎死患者发病率为27/10万。研究表明，IL18基因的rs187238位点与该疾病显著关联。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为心源性猝死风险偏高。

*Interleukin 18 gene promoter polymorphism: a link between hypertension and pre-hospital sudden cardiac death: the Helsinki Sudden Death Study. Eur. Heart J.*

## 选择性IgA缺陷

原发性免疫缺陷病是一类由于遗传缺陷导致免疫系统正常功能受到损害的疾病。虽然并不是每个具有免疫缺陷的人发病导致感染，但许多情况下会增加感染的易感性。对于这些人，感染可成为慢性持久并且特别的严重。选择性IgA缺乏症的特点是特别是低水平的免疫球蛋白A（IgA抗体，一种用于保护我们人体免受外界病原物侵害的蛋白）。在群体中发病率约为1/700。本症多为散发，部分家族性，且累及数代人。该疾病为常染色体显性或隐性遗传的体液免疫缺陷。可能是非免疫球蛋白基因区的某个基因异常所致，而并非IgA基因缺陷，患者常伴有自身免疫病和超敏反应性疾病。研究表明，IFIH1基因的rs1990760位点与该疾病显著相关。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为选择性IgA缺陷风险偏高。

*Association of IFIH1 and other autoimmunity risk alleles with selective IgA deficiency. Nat. Genet.*

## 结节病

结节病，是一种病因未明的多系统肉芽肿性疾病。临床上以双侧肺门淋巴结肿大、肺浸润及皮肤、眼睛损害为主要表现，肉芽肿结节可侵犯全身各器官。常见于青壮年，临床上90%以上有肺的改变，以双肺门淋巴结肿大、肺浸润、眼及皮肤损害为特征。肝、脾、淋巴结、唾液腺、心脏、神经系统、肌肉、骨骼和其他器官亦可受累。当具有典型的临床和X光表现，同时组织学上具有非干酪上皮样细胞肉芽肿即可做出诊断，但应除外其他肉芽肿性疾病。该病的免疫学特征为皮肤迟缓样过敏反应受到抑制及Ⅰ型辅助T细胞(TH1)免疫反应增强，同时可见循环免疫复合物及B细胞反应增高。研究表明，该疾病与BTNL2基因的rs2076530位点显著相关。如果BTNL2基因的rs2076530位点的基因型为AA，患病率的风险是正常的2倍。如果基因型为AG，患病率的风险也稍高。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为结节病风险偏高。

## 剥脱性青光眼

剥脱性青光眼（Exfoliation Glaucoma，XFG）是一组以特征性视神经萎缩和视野缺损为共同特征的疾病，病理性眼压 增高是其主要危险因素。眼压升高水平和视神经对压力损害的耐受性与青光眼视神经萎缩和 视野缺损的发生和发展有关。高位人群为：（1）青光眼疾病家族史者；（2）糖尿病、高血压、急慢性眼部疾病患者；（3）500度以上高度近视者；（4）常在暗光线下用眼者。研究表明，LOXL1基因的rs2165241位点与该疾病显著关联。如果rs2165241位点的基因型为TT的话，则患病率相对正常高出10倍以上；如果为CT，则患病率增高4.4倍以上。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为剥脱性青光眼风险偏高。

## 麸质过敏风险

面筋蛋白是几种蛋白质的总称。一般而言，蛋白质进入胃肠之后，会被消化成单个的氨基酸，然后被小肠吸收从而成为营养成分。但是，面筋蛋白不能够完全分解成单个氨基酸，会保留一些含有几个氨基酸的小片段。这样的片段称为“多肽”。多肽能够引发人体的免疫反应，这也是一些蛋白质在口服之后还具有某些生物活性的原因。面筋蛋白的多肽对于身体机能正常的人来说，倒也没有什么问题。但是有一类人，这些面筋蛋白的多肽能引发免疫反应，后果是破坏小肠绒毛。小肠绒毛是人体消化系统中至关重要的环节，它们构成的庞大表面积是营养成分被吸收进入血液的通道，通道被破坏了，人体对于食物中营养的吸收会受到很大的影响。麸质过敏常表现为食用面食、含有麸质的食物后出现腹胀、腹泻、呕吐、便秘、大便异常、油状大便等消化不良症状，还可能出现缺铁性嗜睡、疲劳、关节疾病、骨质疏松、手足麻木、忧郁、口疮、癫痫、月经周期紊乱、女性不育、反复自然流产等症状。麸质过敏症跟遗传关系很大。如果直系亲属中有患者，那么患病可能性会增加5倍左右。HLA（Human leukocyte antigen）表示人类白细胞抗原，是目前所知人体最复杂的多态系统，和人体免疫机能密切相关，HLA分布于身体内所有的有细胞核的细胞中，具有免疫识别和免疫靶点等功能，在人体的免疫、器官移植排斥作用、遗传学鉴定、免疫系统疾病等方面HLA都发挥着决定性的作用。HLA-DQA1基因就属于HLA区域，该基因的异常突变能够导致麸质过敏等自身免疫相关疾病。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为麸质过敏风险概率偏高。

*A genome-wide association study for celiac disease identifies risk variants in the region harboring IL2 and IL21. Nat. Genet.*

## 心房纤维性颤动

心房颤动的特点是心电波混乱,并且导致上部腔体(心房)颤动。它是最常见的心律不齐,虽然它通常不会威胁到生命,但它可能导致致命的并发症。心房颤动会扰乱血液流速,增加血栓的风险，从而导致器官损伤或中风。也可以引起心脏泵血能力的恶化,从而导致心脏衰竭。发生心房震颤最常见的原因是心脏畸形和心脏肌肉的损伤。而这其中，但至少有10%的患者的发病原因目前还找不到相关的心脏疾病来解释。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为心房纤维性颤动风险偏高。

## 发作性嗜睡病

发作性睡病，是一种以睡眠过多及白天不可抗拒的 睡眠为特征的睡眠障碍性疾病。此概念最早在1880年由法国神经精神病学家Gelineau提出，1975年第一届发作性睡病国际研讨会对其定义为:一种病因不明的综合征,以具有发生异常睡眠倾向为特征,包括 白天嗜睡和经常夜间睡眠异常,出现病理性快动眼睡 眠表现。快动眼睡眠异常包括睡眠一开始就进入快动眼睡眠期，与快动眼抑制无关的猝倒和睡眠瘫痪。

病人普遍在日间有无法用意志控制的渴睡情况出现，一天可能好几次，有时更会在没有预警之下（连病者也不知道）而突然昏睡或猝倒。而且跟夜间的睡眠时间无关。而摔倒是因为对肌肉控制能力的短暂性丧失。时间可以从几秒到长达几分钟。这段时间，患者的意识完全清醒却连一根手指头都动不了。这种失去肌肉控制能力的症状的原名是Cataplexy，是嗜睡症的附带症状。通常出现在患者情绪突然转变的时候，比如笑，生气，惊讶或害怕。这种病遍及世界各地，不分年龄种族。但很多学生往往被误认为是爱在上课时睡觉的顽皮学生，而得不到应有的关注及治疗。而成年患者却容易把这种病的症状误解成压力或睡眠不足。

临床表现是患者会在很短的时间进入看上去像深度睡眠的阶段。一般人需要一个半小时左右从轻度睡眠进入到深度睡眠，而患有此病的人可能只需要一分钟甚至更短。而患者的夜间睡眠大多间断而且容易醒来。所以大脑才会在白天自动进入睡眠状态。患者睡着的速度跟醒来的速度都可以快得惊人，而醒来几秒钟之内可能会意识模糊不清。而且大部分患者的梦都丰富多彩而且自己会记得多数的梦。甚至可以在睡着几秒钟之内就做一个梦，所以也有人称之为梦境一般的幻觉。研究表明，rs2305795位点如果为AG的话，则该病患病率相对于GG增高1.28倍；如果为AA的话，则患病率相对于GG增高1.64倍。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为发作性嗜睡病风险偏高。

## 桥本氏甲状腺炎

慢性淋巴细胞性甲状腺炎（CTL）又称桥本甲状腺肿，是一种自身免疫性疾病，也是甲状腺肿合并甲状腺功能减退最常见的原因。 如病程迁延发展，几年后可出现甲减，表现为甲状腺萎缩、黏液性水肿、心率缓慢，全身酸痛、乏力，不爱活动，皮肤粗厚等。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为桥本氏甲状腺炎风险偏高。

## 肝硬化

肝硬化(Hepatocirrhosis)是临床常见的慢性进行性肝病，由一种或多种病因长期或反复作用形成的弥漫性肝损害。在我国大多数为肝炎后肝硬化，少部分为酒精性肝硬化和血吸虫性肝硬化。病理组织学上有广泛的肝细胞坏死、残存肝细胞结节性再生、结缔组织增生与纤维隔形成，导致肝脏逐渐变形、变硬而发展为肝硬化。高危群体主要为：（1）有肝硬化疾病家族史者；（2）乙肝或丙肝病毒感染者；（3）有大量饮酒习惯者；（4）长期营养不良者；（5）接触农药和其他有毒物质的人群、血吸虫病患者。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为肝硬化风险偏高。

*A genome-wide association study of HCV-induced liver cirrhosis in the Japanese population identifies novel susceptibility loci at the MHC region. J. Hepatol.*

## 类风湿关节炎

类风湿性关节炎（RA）是一种以关节病变为主的慢性全身自身免疫性疾病。主要临床表现为小关节滑膜所致的关节肿痛，继而软骨破坏、关节间隙变窄，晚期因严重骨质破坏、吸收导致关节僵直、畸形、功能障碍。在我国类风湿性关节炎的患病率为0．24-0．5%，女性多于男性，约2-3:1，任何年龄均可发病，以20-50岁最多。本病多为一种反复发作性疾病，致残率较高，预后不良，目前还没有很好的根治方法。研究表明，TRAF1基因的rs3761847位点如果为GG的话，则患病率会增高1.3倍以上；如果为AG的话，患病率增高1.3倍。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为类风湿关节炎风险偏高。

## 非酒精性脂肪性肝病

非酒精性脂肪性肝病（NAFLD：nonalcoholic fatty liver diseas）是指除外酒精和其他明确的损肝因素所致的肝细胞内脂肪过度沉积为主要特征的临床病理综合征，与胰岛素抵抗和遗传易感性密切相关的获得性代谢应激性肝损伤。高危人群主要为：（1）脂肪肝、高血压、高血脂和糖尿病家族或个人史者；（2）多坐少动的生活方式者，肥胖者（BMI > 30），短期大幅体重减轻、减脂手术者；（3）某些疾病患者，如甲亢、高尿酸血症、皮质醇增多症、胰岛素抵抗综合症等；（4）消化道疾病或手术史者，如肠胃慢性疾病、较长小肠切除术、神经性贪食症、空肠憩室病等；（5）长期服药或接触化学毒物、重金属者、某些微生物和寄生虫感染者。研究表明，rs3772622等位基因在NAFLD个体中A等位位点的频率显著高于对照组。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为非酒精性脂肪性肝病风险偏高。

*Association between angiotensin II type 1 receptor polymorphisms and the occurrence of nonalcoholic fatty liver disease. Liver Int.*

## 肌萎缩侧索硬化症

肌萎缩性侧索硬化（ALS)，是脊髓前角细胞、脑干运动神经核与锥体束同时受累，以上、下运动神经元损害并存为特征的慢性变性疾病。临床表现为自肢体远端开始的非对称性肌无力和肌萎缩，是成人运动神经元病最常见的类型。肌萎缩性侧索硬化大多数在50岁以上发病，其后每10年发病率都增加，30岁前发病者罕见，男女之比约2:1。起病隐袭，缓慢持续进展，偶见亚急性进展。首发症状常见手指活动不灵和力弱，精细操作不准确，随之手部小肌肉如大、小鱼际肌、骨间肌和蚓状肌显著萎缩，手掌屈肌腱间出现沟凹，双手呈鹰爪形，渐向前臂、上臂及肩胛带肌群发展，萎缩肌群可有粗大肌束颤动。早期体征可见双上肢肌萎缩和肌力减退，远端重于近端，肌张力不高，腱反射亢进和Hoffmann征，如上肢腱反射减低或消失提示颈膨大前角细胞严重受损，双上肢症状可同时或先后相隔数月出现。部分患者肌无力可自上肢近端三角肌、冈上肌和冈下肌开始，导致肩胛下垂、抬肩和举臂无力。下肢僵直、无力、动作不协调及痉挛性轻截瘫等可与上肢症状同时或相继出现，双下肢肌张力增高、膝腱和跟腱反射亢进、持续性髌阵挛及踝阵挛、 Babinski征、剪刀样或痉挛步态等，仍可保持相当肌力，无肌萎缩或较轻。少数病例肌无力、肌萎缩可从下肢起病，渐延及双上肢，甚至可从呼吸肌等躯干肌开始。少数病例肌无力前先有肌痉挛，通常无感觉障碍。随病程延长肌无力和肌萎缩可扩展至躯干及颈部，患者不能转颈、抬头或被迫卧床。延髓麻痹晚期出现，不能饮水及吞咽，需鼻饲饮食，舌肌明显萎 缩，舌体凸凹不平及伸舌困难，眼肌一般不受累。括约肌障碍少见，晚期可出现排尿障碍以及呼吸肌受累、呼吸困难、咳嗽无力等，多死于肺部感染。患者 无意识障碍，少数病例出现痴呆，可有麻木、疼痛等主观感觉异常。研究表明LIPC基因中的rs3825776位点如果为AA，则患病几率正常；如果为GG，则几率增高1.3倍以上；如果为AG，则几率增高1.3倍。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为肌萎缩侧索硬化症风险偏高。

*Genetic variation in DPP6 is associated with susceptibility to amyotrophic lateral sclerosis. Nat. Genet.*

## 耳硬化症

耳硬化症是一种原因不明的疾病，病理上是由于骨迷路原发性局限性骨质吸收，而代以血管丰富的海绵状骨质增生，故称“硬化”。当侵犯卵园窗时，可引起镫骨固定，失去传音功能，使听力进行性减退。耳硬化症的发病率与人种有很大关系，白种人发病率高，黑人发病率最低，黄种人介于两者之间。发病年龄以中青年较多。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为耳硬化症风险偏高。

## 龋齿

龋齿（Dental caries）是牙体组织被龋蚀，逐渐毁坏崩解，形成龋洞的一种口腔疾病，是继感冒后最常见的疾病，是导致脱牙的主要原因之一。龋病特点是发病率高，分布广，也是人类最普遍的疾病之一，世界卫生组织已将其与肿瘤和心血管疾病并列为人类三大重点防治疾病。高危人群主要为：（1）口腔卫生不佳者；（2）牙齿错合畸形者；（3）体质差、营养不良者；（4）饮食结构欠佳者。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为龋齿风险偏高。

## 腰椎间盘突出

腰椎间盘突出主要是因为腰椎间盘各部分尤其是髓核有不同程度的退行性改变，在外力因素的作用下，椎间盘的纤维环破裂，髓核组织从破裂之处突出（或脱出）于后方或椎管内，导致相邻脊神经根遭受刺激或压迫，从而产生腰部疼痛等系列临床症状。预防可以通过避免长期久坐、伏案的工作或生活，避免常跷二郎腿。如果有腰椎先天发育不良、腰部受过外伤需要更加留意。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为腰椎间盘突出风险偏高。

*Lumbar disc degeneration is linked to a carbohydrate sulfotransferase 3 variant. J. Clin. Invest.*

## 帕金森

帕金森病是一种慢性的中枢神经系统退化性失调，它会损害患者的动作技能、语言能力以及其他功能。是一种常见于中老年的神经变性疾病，临床上以静止性震颤、运动迟缓、肌强直和姿势步态障碍为主要特征。

本病多于60岁以后发病，偶有30岁以下发病者。隐匿起病，缓慢进展。症状常始及一侧上肢，逐渐波及同侧下肢，再波及对侧上肢及下肢。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为帕金森风险偏高。

*Genome-wide association study identifies common variants at four loci as genetic risk factors for Parkinson's disease. Nat. Genet.*

## 掌腱膜挛缩症

掌腱膜挛缩症是掌腱膜及手指筋膜因增生性纤维变性形成许多结节和条索状结构,从而导致以手指关节继发性屈曲挛缩为特征的一种进行性疾病。 掌腱膜挛缩症发病一般都较缓慢，可数年或十多年之久，但也可以在几个月内进展较快；有时病变停止后又再进展，多数病人无任何不适，发现手指屈曲挛缩，伸不直方才就诊。早期在环指或小指的轴线相连处的皮下脂肪垫区内有小结节出现，这些结节逐渐形成纵行索条样肿块而挛缩，或者使邻近的皮肤变厚，在远侧掌横纹处出现皮肤皱起的横褶。皮肤的深层与其下的腱膜组织连成一片，边界不清楚的硬团块，无明显压痛，继发掌指关节及近侧指间关节挛缩。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为掌腱膜挛缩症风险偏高。

*Wnt signaling and Dupuytren's disease. N. Engl. J. Med.*

## 糖尿病视网膜病变

糖尿病视网膜病变（Diabeticretinitis，DR）是糖尿病的严重并发症之一。临床上根据是否出现视网膜新生血管为标志，将没有视网膜新生血管形成的糖尿病性视网膜病变称为非增殖性糖尿病性视网膜病变(NPDR)，而将有视网膜新生血管形成的糖尿病性视网膜病变称为增殖性糖尿病性视网膜病变(PDR)。

高危群体主要为：（1）糖尿病患者；（2）长期血糖、血脂或血压偏高者；（3）某些代谢相关疾病患者。

糖尿病患者主要是胰岛素代谢异常，引起眼组织、神经及血管微循环改变，造成眼的营养和视功能的损坏。微血管是指介于微小动脉和微小静脉之间，管腔小于100～150µm的微小血管及毛细血管网，是组织和血液进行物质交换的场所。由于糖尿病患者血液成分的改变而引起血管内皮细胞功能异常，使血-视网膜屏障受损。视网膜毛细血管内皮细胞色素上皮细胞间的联合被破坏，造成小血管的渗漏。糖尿病患者微血管病变主要发生在视网膜及肾脏，是致盲、肾功能衰竭及死亡的主要原因。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为糖尿病视网膜病变风险偏高。

*Genome-wide association study of diabetic retinopathy in a Taiwanese population. Ophthalmology*

## 白癜风

白癜风是一种常见多发的色素性皮肤病。该病以局部或泛发性色素脱失形成白斑为特征，是一种获得性局限性或泛发性皮肤色素脱失症，是一影响美容的常见皮肤病。白癜风为后天发生，无明显性别差异，任何年龄均可发病，以青壮年多见，约50%患者20岁以前发病。部分患者有明显季节性，一般春末夏初病情发展加重，冬季缓解。任何部位皮肤均可发生，但好发于暴露及摩擦部位，如颜面部、颈部、手背、腕部、前臂及腰骶部等，口唇、阴唇、龟头、包皮内侧黏膜亦可累及，部分患者白斑沿神经节段单侧分布，少数患者皮损泛发遍及全身。该疾病偏向于女性个体。白癜风病因尚且不明确，需要注意以下几个方面。患者常有家族史，一般认为是一种常染色体显性遗传。患者或其亲属有时合并其他自身免疫病，患者血清胃壁抗体和抗甲状腺球蛋白抗抗体均增高，血清中证实有抗黑色素抗体。手术后及精神创伤亦可诱发白癜风。避免精神过于紧张，精神紧张时肾上腺素消耗增多，则多巴主要合成肾上腺素，因而黑素合成减少。白癜风患者血液及皮肤中铜或铜蓝蛋白水平降低，导致酪氨酸酶活性降低，因而影响黑素的代谢。 此外某些化学物质和光感性药物亦可诱发本病。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为白癜风风险偏高。

## 高血压

高血压（hypertension），是以体循环动脉血压增高为主要表现的临床综合征，绝大多数患者病因不明，称为原发性高血压，占高血压患者的95%以上。有研究表明，高血压患者较血压正常者更易合并其他的心脑血管疾病。它能引起动脉粥样硬化，并影响重要脏器如心、脑、肾的功能。最终导致这些器官的功能衰竭。 很多时候，胆固醇过高会引起高血压，但是研究表明HDL胆固醇的功能却相反。高HDL胆固醇可以降低心血管疾病的风险。EDN1基因的rs5370位点如果基因型中包含T的话，则代表着较低的HDL胆固醇。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为高血压风险偏高。

## 原发性胆汁性肝硬化

原发性胆汁性肝硬化（Primary biliary cirrhosis）常与其他免疫性疾病如类风湿性关节类、干燥综合征、硬皮病、慢性淋巴细胞性甲状腺炎等并存，多见于中年妇女，起病隐袭，经过缓慢，食欲与体重多无明显下降，约10%的患者可无任何症状。注意与继发性胆汁性肝硬变及其他原因肝硬化出现黄疸进行鉴别。本病为原因不明、慢性进行性胆汁淤积性肝病，可能与自身免疫有关。

该疾病临床表现典型者，诊断多无困难，但此时病情多属晚期，故早期诊断是决定治疗成败的关键。以下生活方式对此病有预防帮助：1.绝对禁酒（包括啤酒及米酒），少喝各种饮料，可喝热茶；2.每天饮食保持恒定，以低盐、低脂肪、少糖、高蛋白为好，不吃辛辣、油腻、油炸、黏硬的食物，勿暴饮暴食，并且要注意饮食卫生，防止腹泻；3.尽量不吃有损害肝脏的食物；4.保持运动的习惯及良好的心态。研究表明，IL12A-AS1基因的rs6441286位点如果为GG或者GT，则患病率会分别增加3.08和1.54倍。[23andme]

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为原发性胆汁性肝硬化风险偏高。

*Primary biliary cirrhosis associated with HLA, IL12A, and IL12RB2 variants. N. Engl. J. Med.*

## 慢性肾脏病

慢性肾脏病，指各种原因引起的慢性肾脏结构和功能障碍（肾脏损害病史大于3个月），包括肾小球滤过率正常和不正常的病理损伤、血液或尿液成分异常，及影像学检查异常，或不明原因肾小球滤过率下降（<60ml/min·1.73m2）超过3个月。

在慢性肾脏病的不同阶段，其临床表现也各不相同。在慢性肾脏病3期之前，病人可以无任何症状，或仅有乏力、腰酸、夜尿增多等轻度不适；少数病人可有食欲减退、代谢性酸中毒及轻度贫血。慢性肾脏病3期以后，上述症状更趋明显，进入肾衰竭期以后则进一步加重，有时可出现急性心衰、严重高钾血症、消化道出血、中枢神经系统障碍等，甚至会有生命危险。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为慢性肾脏病 风险偏高。

## 冠心病

低密度脂蛋白是一种运载胆固醇进入外周组织细胞的脂蛋白颗粒，可被氧化成氧化低密度脂蛋白，当低密度脂蛋白，尤其是氧化修饰的低密度脂蛋白过量时，它携带的胆固醇便积存在动脉壁上，久了容易引起动脉硬化。因此低密度脂蛋白被称为“坏的胆固醇”。

低密度脂蛋白偏高的危害有以下三个方面：.斑块形成动脉粥样硬化性，如果血液中LDL-C浓度升高，它将沉积于心脑等部位血管的动脉壁内，逐渐形成动脉粥样硬化性斑块，阻塞相应的血管；引发多种疾病，引起冠心病、脑卒中和外周动脉病等致死致残的严重性疾病；.危及心脏，LDL-C水平如果超出正常范围时就会使心脏的危险性增加。降低LDL-C水平，则预示可以降低冠心病的危险。

LDLR 为跨膜蛋白，广泛分布于肝脏、动脉壁平滑肌、血管内皮细胞和白细胞，特异结合含 ApoB和载脂蛋白 E 的脂蛋白进 入细胞内进行代谢, 可清除血中 2/3 的 LDL。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为冠心病风险偏高。

## 精神分裂症

精神分裂症（Schizophrenia）是一组病因未明的重性精神病，多在青壮年缓慢或亚急性起病，临床上往往表现为症状各异的综合征，涉及感知觉、思维、情感和行为等多方面的障碍以及精神活动的不协调。患者一般意识清楚，智能基本正常，但部分患者在疾病过程中会出现认知功能的损害。病程一般迁延，呈反复发作、加重或恶化，部分患者最终出现衰退和精神残疾，但有的患者经过治疗后可保持痊愈或基本痊愈状态。研究发现IL3RA基因的rs6603272位点的基因型如果为GG或者GT的话，则患病率要高于正常2.74倍；如果为TT的话，则正常。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为精神分裂症风险偏高。

*Converging evidence for a pseudoautosomal cytokine receptor gene locus in schizophrenia. Mol. Psychiatry*

## 成神经细胞瘤

神经母细胞瘤来源于肾上腺髓质或脊椎旁交感神经系统的未成熟的胚胎细胞，多发生于18个月左右的儿童，男性患儿略多于女性，肾上腺为最常见部位，其次是腹膜后、纵膈、盆腔及颈部等交感神经节细胞分布的部位，较肝母细胞瘤、肾母细胞瘤恶性程度高，治疗效果差，且症状无特异性，易造成误诊，早期即可发生转移，易转移至肝脏、骨髓、皮肤、淋巴结、肾脏及骨骼等组织，具有自行消退和体外诱导分化的特点。研究表明，LINC00340基因的rs6939340位点如果为GG，则此病患病率升高两倍；如果为AG，则患病率升高1.42倍。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为成神经细胞瘤风险偏高。

*Chromosome 6p22 locus associated with clinically aggressive neuroblastoma. N. Engl. J. Med.*

## 结直肠癌

结直肠癌是一种常见的消化系统恶性肿瘤，发病率和肿瘤相关死亡率位居所有肿瘤的第三位。早期症状不明显，随着癌肿的增大而表现排便习惯改变、便血、腹泻、腹泻与便秘交替和局部腹痛等症状，晚期则出现贫血和体重减轻等全身症状。其发病率和病死率在消化系统恶性肿瘤中仅次于胃癌、食管癌和原发性肝癌。我国结直肠癌发病率和死亡率高于世界平均水平和发展中国家水平,占全部恶性肿瘤发病总数的 10.56% 。结直肠癌发病率在女性中居全部恶性肿瘤发病的第三位。结直肠癌是由环境、饮食以及生活方式与遗传因素协同作用的结果,由致癌物作用, 结合细胞遗传因素导致细胞遗传基因突变而逐渐发展为癌。应避免高脂肪膳食,世界卫生组织明确指出高脂饮食、 摄入过多动物蛋白特别是红肉过多, 是结直肠癌致病的主要危险因素。家族史遗传因素是结直肠癌的重要危险因素，如近亲中有1人患结直肠癌者, 其本身患此癌的危险度约为 2 倍,因此应更加注意体检。及时治疗相关疾病，比如慢性腹泻史、粘液血便史、大肠息肉史、便秘史和阑尾炎史等疾病。避免超重和肥胖，近年来认为超重和肥胖是结直肠癌的危险因素。提倡：1、定期检查，对40岁以上，家族性多发性肠息肉患者，溃疡性结肠炎患者，慢性血吸虫病患者及有大肠癌家族史的人，应定期检查。2、改善饮食习惯，少吃高脂肪性食物，特别是动物性脂肪，多吃新鲜水果、蔬菜等含有丰富的碳水化合物及粗纤维的食物，适当增加主食中粗粮、杂粮的比例，不宜过细过精。3、积极预防各种息肉、慢性肠炎（包括溃疡性结肠炎）、血吸虫病、慢性痢疾等，对于肠道息肉更应及早处理。另外，应积极治疗习惯性便秘，注意保持大便通畅。 4、化学药物预防，包括维生素C和E、β2胡萝卜素、叶酸等。5、积极锻炼：寻找适合自己的锻炼方式，增强体质，提高免疫力，自我放松，缓解压力，保持良好的心态。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为结直肠癌风险偏高。

## 乙型肝炎

乙型病毒性肝炎是由乙肝病毒（HBV）引起的、以肝脏炎性病变为主，并可引起多器官损害的一种疾病。乙肝广泛流行于世界各国，主要侵犯儿童及青壮年，少数患者可转化为肝硬化或肝癌。因此，它已成为严重威胁人类健康的世界性疾病，也是我国当前流行最为广泛、危害性最严重的一种疾病。

乙肝主要为传染疾病，包括家族性传播母亲如果乙肝e抗原阳性，所生子女未注射乙肝疫苗，大都成为乙肝病毒携带者。

婴幼儿期感染病毒，最初感染乙肝的年龄与慢性乙肝有密切关系。胎儿、新生儿一旦感染乙肝病毒，约有90%～95%成为慢性病毒携带者；儿童感染乙肝病毒，约有20%成为慢性乙肝病毒携带者；成人感染乙肝病毒，只有3%～6%发展为慢性乙肝病毒携带状态。由于经济条件限制以及缺乏预防意识，乙肝疫苗的接种工作开展不够理想，使得乙肝慢性病例越来越多。因为免疫能力低下，使得机体容易被HBV病毒感染而患病。原有肝炎（酒精性肝炎、脂肪肝、酒精性肝纤维化等）、血吸虫病、疟疾、结核病等，再感染乙肝病毒后，容易成为慢性肝炎。

需警惕高危人群（1）有乙型肝炎家族疾病史者；（2）医务人员、经常接触血液的人员；（3）接受器官移植患者、经常接受输血或血液制品者；（4）乙肝表面抗原（HbsAg）阳性者的家庭成员；（5）有多个性伴侣者和静脉内注射毒品者。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为乙型肝炎风险偏高。

*New loci associated with chronic hepatitis B virus infection in Han Chinese. Nat. Genet.*

*A genome-wide association study of chronic hepatitis B identified novel risk locus in a Japanese population. Hum. Mol. Genet.*

## 肝细胞癌

肝细胞癌（Hepatocellular Carcinoma）是一种原发性肝脏恶性肿瘤，起源于肝脏的上皮或间叶组织。是我国高发的，危害极大的恶性肿瘤。肝细胞癌（HCC）是肝硬化患者死亡的主要原因。

高危人群主要为：（1）有家族肝细胞癌或其他肿瘤疾病家族史者；（2）乙肝及丙肝病毒感染者；（3）长期饮酒的人群；（4）黄曲霉素感染的人群。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为肝细胞癌风险偏高。

## 肾癌

肾癌亦称肾细胞癌，肾腺癌，是最常见的肾脏实质恶性肿瘤，由于平均寿命延长和医学影像学的进步，肾癌的发病率比以前有所增加，多发生于50～70岁，男性比女性发病率高一倍以上。肾癌的病因至今不清，有统计表明可能与吸烟有关，特别是男性病人。高危人群为：（1）肾癌家族史、斑痞性错构瘤家族史者（2）长期患有肾部慢性疾病以及长期血液透析者（3）长期大量吸烟者（4）长期接触放射性物质、有毒物质或曾经接受过盆腔放射治疗者（5）患有高血压的肥胖者、糖尿病患者、长期高脂肪、低膳食纤维饮食习惯者。研究表明，EPAS1基因的rs7579899位点与该疾病显著关联。如果改位点为AA，则患此病的患病率相对于AG大约为1.15倍。如果改位点为GG，则患病率降低1.15倍。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为肾癌风险偏高。

*Genome-wide association study of renal cell carcinoma identifies two susceptibility loci on 2p21 and 11q133. Nat. Genet.*

## 膀胱癌

膀胱癌是指发生在膀胱黏膜上的恶性肿瘤。是泌尿系统最常见的恶性肿瘤，也是全身十大常见肿瘤之一。占我国泌尿生殖系肿瘤发病率的第一位，而在西方其发病率仅次于前列腺癌，居第2位。

高位人群为：家族肿瘤史，特别是膀胱癌家族史者；长期大量吸烟者；长期接触放射性物质、有毒物质或曾经接受过盆腔放射治疗者；长期服用镇痛药物者，如非那西丁；患有膀胱慢性感染疾病以及长期异物刺激膀胱者，如膀胱结石、长期留置导尿、膀胱憩室、埃及血吸虫病膀胱炎等。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为膀胱癌风险偏高。

*Genetic polymorphisms on 8q241 and 4p163 are not linked with urothelial carcinoma of the bladder in contrast to their association with aggressive upper urinary tract tumours. World J Urol*

*Systematic evaluation of bladder cancer risk-associated single-nucleotide polymorphisms in a Chinese population. Mol. Carcinog.*

## 进行性核上麻痹

进行性核上性麻痹（Progressive superanuclear palsy，PSP）又称Steele-Rchardson-Olszewski综合征，是一种少见的神经系统变性疾病，以假球麻痹、垂直性核上性眼肌麻痹、锥体外系肌僵直、步态共济失调和轻度痴呆为主要临床特征。PSP的临床表现变异较大，且无特异的实验室检查，极易被误诊。通常开始于中年晚期，进行性核上性麻痹引起肌肉强直，眼球活动不能以及咽部肌肉无力，表现为双眼不能向上转动。由于同时伴发有帕金森病的症状，随着病情的发展，患者可出现严重强直并失去活动能力。本病破坏基底节及脑干，其病因不明，目前尚无有效的治疗方法。治疗帕金森病的药物有时可减轻其症状。

高危人群为：进行性核上性麻痹及神经系统疾病家族史者；长期饮酒者；高血压、糖尿病和心血管疾病患者；某些慢性病毒感染者。该疾病与MAPT基因的rs8070723位点关联。如果改为点为AA ，虽然较为常见的，但患进行性核上麻痹的风险高；如果为AG，则进行性核上麻痹的风险略微降低；如果为GG，则患进行性核上麻痹的风险降低。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为进行性核上麻痹风险偏高。

## 特应性皮炎

特应性皮炎是一种慢性瘙痒性、炎症性皮肤病。大约70%的患者在出生后5年内发病,另外约有10% 的住院患者为成人期发病。除了常见的皮肤表现外,约30%的患者伴发哮喘,另有约35%的患者伴发过敏性鼻炎。

特应性皮炎的临床表现多种多样，最基本的特征是皮肤干燥、慢性湿疹样皮炎和剧烈瘙痒。本病绝大多数初发于婴幼儿期，部分可发生于儿童和成人期。根据不同年龄段的表现，分为婴儿期、儿童期和青年与成人期三个阶段。婴儿期（出生至 2 岁）：表现为婴儿湿疹，多分布于两面颊、额部和头皮， 皮疹可干燥或渗出。儿童期（2 ~ 12岁）：多由婴儿期演变而来，也可不经过婴儿期而发生。多发生于肘窝、胭窝和小腿伸侧，以亚急性和慢性皮炎为主要表现，皮疹往往干燥肥厚，有明显苔藓样变。青年与成人期（12岁以上）：皮损与儿童期类似，也以亚急性和慢性皮炎为主，主要发生在肘窝、胭窝、颈前等部位，也可发生于躯干、四肢、面部、手背，大部分呈干燥、肥厚性皮炎损害，部分患者也可表现为痒疹样皮疹。

特应性皮炎患者有一些有助于疾病诊断的特征性表现，包括皮肤干燥、鱼鳞病、毛周角化、掌纹症、眼睑湿疹、手部湿疹、乳头湿疹、盘状湿疹、汗疱疹、唇炎、复发性结膜炎、眶下褶痕、眶周黑晕、苍白脸、颈前皱褶、鼻下和耳根皱褶处湿疹、皮肤白色划痕症、出汗时瘙痒、对羊毛敏感等。此外，部分患者还同时有其他特应性疾病，如过敏性哮喘、过敏性鼻炎，部分患者有明显的异种蛋白过敏，如对部分食物蛋白（肉、蛋、奶、坚果等）或吸入物（粉尘螨、屋尘螨等）过敏。这些特征对特应性疾病的诊断都有重要价值。研究表明该疾病与IL13基因的rs848位点，如果改为点为GG，特应性皮炎的风险正常；如果为GT，则特应性皮炎的风险略微增加；如果为TT，则特应性皮炎的风险增加。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为特应性皮炎风险偏高。

## 唇裂和腭裂

唇裂（Cleft Lip）俗称“兔唇”，指上唇有裂开者，是先天畸形的一种。唇裂是口腔颌面部最常见的先天性畸形，常与腭裂伴发。正常的胎儿，在第五周以后开始由一些胚胎突起逐渐互相融合形成面部，如未能正常发育便可发生畸形，其中包括唇裂。

高危人群主要为：有唇裂或腭裂家族疾病史者；母亲怀孕期间有吸烟、饮酒习惯者；母亲怀孕期间饮食不规律，长期缺乏缺乏维生素A、叶酸者；母亲怀孕期间滥用药物，或遭受病毒感染者。rs861020位点携带有A的个体（AA或者AG）出生时患唇腭裂的几率偏高。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为唇裂和腭裂风险偏高。

## 静脉血栓栓塞

静脉血栓栓塞症，指血液在静脉内不正常地凝结, 使血管完全或不完全阻塞，属静脉回流障碍性疾病。包括两种类型:深静脉血栓形成和肺动脉血栓栓塞症，即静脉血栓栓塞症在不同部位和不同阶段的两种临床表现形式。1.深静脉血栓，可发生于全身各部位静脉,以下肢深静脉为多,常见于骨科大手术后。下肢近端深静脉血栓形成是肺栓塞血栓栓子的主要来源。预防深静脉血栓形成可降低发生肺动脉血栓栓塞症的风险。2.肺动脉血栓，指来自静脉系统或右心的血栓阻塞肺动脉或其分支导致的肺循环和呼吸功能障碍疾病，是骨科围手术期死亡的重要原因之一。骨科大手术是静脉血栓栓塞症的极高危因素之一，老年人骨质常见疏松，应引起警惕，平常注意补充维生素D和钙剂，任何引起静脉损伤、静脉血流停滞及血液高凝状态的原因都是静脉血栓栓塞症的危险因素，其中。其他常见的继发性危险因素包括老龄、创伤、既往静脉血栓栓塞症病史、肥胖、瘫痪、制动、术中应用止血带、全身麻醉、恶性肿瘤、中心静脉插管、慢性静脉瓣功能不全等。少见的原发性危险因素有抗凝血酶缺乏症等。危险因素越多，发生静脉血栓栓塞症的风险就越 大,当骨科大手术伴有其他危险因素时，危险性更大。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为静脉血栓栓塞 风险偏高。

*Additive effects of LPL, APOA5 and APOE variant combinations on triglyceride levels and hypertriglyceridemia: results of the ICARIA genetic sub-study. BMC Med. Genet.*

## 肥胖症

BMI指数，是用体重公斤数除以身高米数平方得出的数字，是目前国际上常用的衡量人体胖瘦程度以及是否健康的一个标准。主要用于统计用途，当我们需要比较及分析一个人的体重对于不同高度的人所带来的健康影响时，BMI值是一个中立而可靠的指标。

FTO是通过全基因组关联研究发现的一个与BMI有关的肥胖“易感”基因，FTO可以影响细胞内的脂代谢,通过促进细胞内的脂肪酸合成、抑制细胞内甘油三酷的水解,从而增加了细胞内甘油三酷的含量。有学者研究表明，rs925946的多态性与BMI指数存在显著关系。如果rs925946位点为TT的话， 平均比正常成人高0.35个单位的BMI，肥胖症的风险有所增加。一般如果为GG的话，平均比正常成人低0.35个单位的BMI，肥胖症的风险有所降低。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为肥胖症风险偏高。

## I型糖尿病

I型糖尿病，原名胰岛素依赖型糖尿病，多发生在儿童和青少年，也可发生于各种年龄。起病比较急剧，体内胰岛素绝对不足，容易发生酮症酸中毒，必须用胰岛素治疗才能获得满意疗效，否则将危及生命。糖尿病的症状可分为两大类：一大类是与代谢紊乱有关的表现，尤其是与高血糖有关的“三多一少”，多尿，多饮，多食，体重下降。另一大类是各种急性、慢性并发症的表现，乏力，视力下降。我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们提醒您留意该项目风险，并真诚期盼您选择一个健康生活方式： 1型糖尿病确切的病因及发病机制尚不十分清楚，其病因乃遗传和环境因素的共同参与。1型糖尿病有一定的家族聚集性。有研究报告双亲有糖尿病史，其子女1型糖尿病发病率为4%～11%。1型糖尿病发生常与某些感染有关或感染后随之发生，常见的感染原有腮腺炎病毒、风疹病毒、巨细胞病毒、麻疹病毒、流感病毒、脑炎病毒、脊髓灰质炎病毒、柯萨奇病毒及Epstein-Barr病毒等，应注意避免。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为I型糖尿病风险偏高。

*Genome-wide association study of 14,000 cases of seven common diseases and 3,000 shared controls. Nature*

*Robust associations of four new chromosome regions from genome-wide analyses of type 1 diabetes. Nat. Genet.*

## 瘢痕瘤

瘢痕组织是人体创伤修复过程的必然产物。形成早期，纤维母细胞增生和毛细血管扩张，外观上发红增厚，呈旺盛的增生现象；随后瘢痕组织不断收缩；经过相当的时期，瘢痕组织进入稳定后阶段，此时瘢痕变软而薄，易破溃，产生慢性溃疡。

高危人群:有瘢痕疾病家族史；年龄10~30岁为发病年龄高峰；有严重痤疮；每天睡眠时间少。

瘢痕组织是人体创伤修复过程中的必然产物，但非常影响美观，甚至会导致关节畸形、功能受影响，还会产生疼痛和瘙痒感，严重影响生活。通过对不同人群中的发病率、表现形式和治疗效果的不同研究，提示该病是由多基因参与形成的。近年来随着科研技术的发展，发现增生性瘢痕与正常皮肤的差异表达基因有116 个，而瘢痕疙瘩与正常皮肤间存在的差异表达基因为402 个，且这些基因主要涉及胞外基质基因、运输蛋白基因、细胞信号和传导基因等。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为瘢痕瘤风险偏高。

## 高甘油三酯血症

高甘油三酯血症(Hypertriglyceridemia, HTG)是一种异族性甘油三酯蛋白合成或降解障碍。它是动脉粥样硬化性心血管疾病、冠心病、高血压、糖尿病等代谢综合征相关疾病发生的重要危险因素。高甘油三酯血症是我国发病率最高的一类高脂血症。高位人群有：（1）有家族高甘油三酯血症或家族心血管疾病史者；（2）肥胖人群，尤其是40岁以上的男性和更年期后的女性；（3）长期服用特殊药物人群，常见的药物有类固醇和某些避孕药等；（4）患有其他疾病的人群，如高血压、冠心病、糖尿病、甲状腺功能低下、肾病、阻塞性黄疸等。

高甘油三酯血症患病率高，是引发冠心病、糖尿病、高血压等慢性疾病的重要因素，其发病除了与日常生活习惯有关以外，与基因的关系更是密不可分。近年来随着基因水平的研究手段和分析方法的不断进步，已明确指出与高甘油三酯血症相关的基因有Apo（载脂蛋白）基因、ABC（ATP结合转运子）基因、PPARγ（过氧化物酶体增殖物激活受体）基因、CYP7A1（胆固醇7α羟化酶）基因、以及一些和甘油三酯代谢相关的基因有关。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为高甘油三酯血症风险偏高。

## 特发性震颤

特发性震颤，是最常见的运动障碍性疾病，主要为手、头部及身体其他部位的姿位性和运动性震颤。特发性震颤具有相互矛盾的临床本质，一方面这是一种轻微的单症状疾病，另一方面，又是常见的进展性疾病，有显著的临床变异。本病的震颤，在注意力集中、精神紧张、疲劳、饥饿时加重，多数病例在饮酒后暂时消失，次日加重，这也是特发性震颤的临床特征。特发性震颤病因并不清楚，易与其他疾病产生的震颤混淆。

特发性震颤​唯一的症状就是震颤，偶有报道伴有语调和轻微步态异常。病人通常首先由上肢开始，主要影响上肢，也可以影响头、腿、躯干、发声和面部肌肉。表现为姿位性震颤，可同时含有运动性、意向性或静止性震颤成分。震颤可能在指向目的的运动中加重。震颤的频率为4~8Hz。起病时频率为8~12Hz，随着病程和年龄的增加，频率逐渐降低，幅度逐渐增加。

病人往往在起初数月感到身体内的振动，以后再兴奋或疲劳时出现短暂的活动时震颤，再后震颤持续存在。可以短时间内自我控制，对活动的影响不明显。在这阶段姿位性震颤是反射性的，迅速出现，仅持续数秒。随着震颤幅度的增加，常难以控制，甚至影响工作。即使严重的震颤也常有波动，有时再维持姿位时可以暂时消失。震颤幅度、频率在不同动作、维持不同姿势时常会变动。这时仍可自我抑制震颤，只是更加困难，时间更短。

一般认为特发性震颤是双侧上肢对称起病，也可单侧上肢起病。一旦上肢影响后常向上发展至头。面。舌、下颌部。累计躯干和双侧下肢者少见，仅在病程的晚期出现，而且程度比上肢轻。

典型症状是手的节律性外展内收样震颤和屈伸样震颤，旋前旋后样震颤（类似于帕金森病）十分少见。书写的字可能变形，但不会表现为写字过小。另一个常影响的部位是颅颈肌肉群，头部、舌或发声肌均可累计，表现为病人手部严重的姿位性震颤和头部震颤，包括垂直的“点头”运动和水平的“摇头”运动。软腭、舌的震颤会导致发声困难。LINGO1基因的rs9652490位点与该疾病关联，rs9652490如果为G，则患病率相对于AA纯合子要增高1.55倍。

我们通过检测您的基因位点，使用PUBMED等国际公认参考系统，我们认为特发性震颤风险偏高。

*LINGO1 rs9652490 is associated with essential tremor and Parkinson disease. Parkinsonism Relat. Disord.*