



# 心源性猝死易感基因检测报告

姓 名：

检测项目：心源性猝死易感基因检测报告

样本编号：

样本日期：

## 前言

尊敬的客户：

您好！

非常感谢您选择优迅医学的基因检测服务。优迅医学将帮助您了解某些疾病的易感风险，预防疾病发生，为您的健康生活保驾护航。

心源性猝死(SCD)，就是平素健康者、病情趋稳或处于疾病恢复状态下的心脏病患者，由于心脏的原因而引起的猝然死亡。其特点是发病隐匿突然，进展迅速(症状发作 1h 内死亡)，难以预测。猝死事件一旦发生，抢救存活机会 <1%。我国每年发生心源性猝死约 54.4 万例，居世界首位。其中小于 35 岁的猝死人群，约有 70% 的猝死者携带有“猝死基因”，在大于 35 岁年龄中，虽然猝死的主要原因是冠心病，但“猝死基因”的携带比例也达到了 15% 左右。因此，心源性猝死发病风险可以通过基因检测帮助尽早预防，让您和家人安享人生。

该检测方案采用一代测序方法对受检者样本中与心源性猝死(sudden cardiac death, SCD)密切相关的 3 个基因的 3 个位点进行检测。通过结果分析，结合国内外最新科研成果及数据，旨在为您的健康提供一份科学有效的个人健康管理指南，可以降低疾病的风险。

此致

敬礼

北京优迅医学检验所

## 报告阅读须知

本报告结果只对本次送检样品负责,出于对受检者隐私的保护,限送检者本人及其监护人拆阅。优迅医学只送检样本和检测结果的一致性负责。

本次检测只针对心源性猝死和其相关基因位点进行解读,在当前的科学技术条件优迅医学承诺所有检测结果是真实有效的,并基于当前权威数据库和文献进行解读。

本报告检出结果不可当做相关疾病的最终诊断结论,仅作为受检者进一步的临床检查、预防和监测参考依据,诊断结论需要专业临床医生对受检者身体状况进行全面检查后得出。但需要提醒的是,该患病风险结果不能完全反映您的患病风险,将来随着研究的深入相关报道增加,不排除在这些基因位点范围以外存在其他未知风险基因的可能。

报告版权为北京优迅医学检验所有限公司所有,任何机构和个人不得对本报告进行原章的引用、删节和修改。

## 目录

基因检测结果 .....	4
检测结果解读 .....	5
健康管理方案 .....	6
参考文献 .....	8

# 心源性猝死易感基因检测结果

## 基因检测结果

您的心源性猝死易感风险为普通人群的 ，相对风险较高。

疾病	群体发病率	您的相对风险	风险提示
心源性猝死	41.8/10 万		

注:您的相对易感风险是根据您的基因型与群体发病率相比较计算出来的。

## 检测位点结果

疾病	检测基因	检测位点	基因型	相对风险
心源性猝死	<i>KLF15</i>	rs9838915		
心源性猝死	<i>ALDH2</i>	rs671		
心源性猝死	<i>NOS3</i>	rs1799983		

检测人：李菁

复核人：齐军

日期： 年 月 日

北京优迅医学检验所  
报告专用章

# 基因检测结果解读

## 结果说明

根据基因检测结果，您在遗传层面的心源性猝死易感风险，要略高于正常人群平均值。请适当重视，但无需造成压力，您应定期体检、保持身心健康、合理膳食和科学锻炼等，良好的日常生活方式也可以预防疾病的发生。需注意，较高的相关遗传风险值仅表示在遗传层面患疾病的风险高，与实际临床诊断结果无关。

## 位点说明

### 1. *KLF15* 基因 rs9838915 位点相关说明

*KLF15* 基因是生物钟依赖性振荡器，控制机体内源性的昼夜节律，控制 *KCHIP2* 的表达，这影响钾如何流出心脏细胞。而 *KLF15* 过多或过少均表现为 QT 间期的昼夜变异性丢失，心肌复极异常以及室性心律失常的风险显著增加<sup>[1]</sup>。

### 2. *ALDH2* 基因 rs671 位点相关说明

*ALDH2* 基因具有单核苷酸多态性，其中最重要的是 rs671 位点多态性。rs671 位点基因型分为野生型、突变杂合型和突变纯合型三种，其中突变杂合型 *ALDH2* 酶活性仅为野生纯合型的 6%，突变纯合型 *ALDH2* 几乎无任何活性<sup>[3]</sup>。2012 年的全基因组关联分析研究证实了携带有 *ALDH2* 突变型者患冠心病的风险是 *ALDH2* 野生基因型的 2.09 倍，\*504Lys 等位基因是冠心病的一个遗传易感基因位点<sup>[4]</sup>。

### 3. *NOS3* 基因 rs1799983 位点相关说明

*NOS3* 中文名称内皮一氧化氮合成酶。内皮型一氧化氮合成酶主要分布于冠状血管及心腔面的内膜，主要功能是参与精氨酸和脯氨酸代谢，并催化生成一氧化氮（NO），从而舒张血管、调节血流、抑制血管平滑肌细胞增殖<sup>[2]</sup>。

研究表明，*NOS3* 基因多态性与个体罹患心血管疾病，如高血压、冠心病等疾病的易感性相关<sup>[5,6]</sup>。*NOS3* rs1799983 位点的突变导致 *NOS3* 功能受损，NO 产生减少，血管紧张性增高而引起高血压<sup>[7]</sup>。Omega-3 脂肪酸可以有效降低血脂（甘油三酯），保护心脏健康，有研究发现携带 *NOS3* 基因 rs1799983 位点的基因型为 GT 和 TT 基因型的人的血脂水平都显著地高，会有得高血脂的风险<sup>[8]</sup>。

# 健康管理建议

## 饮食建议

根据《中国心血管病报告 2017》可知，引起心源性猝死的原因很多，其中高血压、血脂异常、糖尿病、代谢综合征是主要的危险因素。猝死的发生多与不良的生活习惯、饮食有关。为了预防猝死的发生，针对猝死的高风险因素提出一些饮食建议：

### 1. 控制膳食总热量

以维持正常体重为宜，超重或者肥胖者应减少每日进食的总热量，食用低脂、低胆固醇膳食，并限制酒及含糖食物的摄入。

### 2. 提倡饮食清淡

多食富含维生素 C（如新鲜蔬菜、瓜果）和植物蛋白（如豆类及其制品）的食物。尽量以花生油、豆油、菜籽油等植物油为食用油。

### 3. 控制酒精摄入，不饮烈酒

## 生活方式建议

### 1. 严冬注意保暖

由于天气转凉，人体血管收缩，会导致血压升高，引发冠状动脉痉挛，这会直接影响到心脏的血液供应，导致心绞痛及心肌梗塞的发生。

### 2. 保持心情舒畅，豁达大度，情绪稳定。避免过度兴奋、紧张等。

### 3. 养成良好的生活习惯，不熬夜、不吸烟

### 4. 保持大便通畅

大便秘结时用力排便会增加腹压，容易诱发冠心病急性发作而致心律失常，促发心源性猝死。

### 5. 高血压、高血脂、糖尿病

坚持服药，保持血压、血糖、血脂在稳定达标的水平中，以减少并发症的发生。

### 6. 定期体检

## 运动建议

控制体重，适度锻炼。控制 BMI（体重指数）在 18.5 ~ 24 内，每周至少进行 150 分钟中等强度的运动。40 岁以上尤其应该预防发胖。

## 体检建议

检查项目			临床意义	检查建议
心血管疾病检查	血液检查	血糖、尿酸、血脂	血糖、尿酸、血脂升高，增加心血管疾病风险	每半年一次
		心肌酶六项	了解心肌组织是否受损	每半年一次
	心电图	心电图检测	了解心房、心室、窦性心率情况	每半年一次
	影像检查	B 超检查（心脏、脑血管、周围血管、肾脏）	了解心脏形态、心室功能、血管功能	每半年一次



## 参考文献

1. Jeyaraj D, Haldar SM, Wan X, McCauley MD, Ripperger JA, Hu K, Lu Y, Eapen BL, Sharma N, Ficker E, Cutler MJ, Gulick J, Sanbe A, Robbins J, Demolombe S, Kondratov RV, Shea SA, Albrecht U, Wehrens XH, Rosenbaum DS, Jain Mukesh K (2012). "Circadian rhythms govern cardiac repolarization and arrhythmogenesis". *Nature*. 483: 96–99. doi:10.1038/nature10852.
2. 陆林,刘协和,李建明;新型中枢神经信使一氧化氮的研究进展[J];健康心理学杂志;1998 年 04 期.
3. Chen Z, Zhang J, Stamler J S. Identification of the enzymatic mechanism of nitroglycerin bioactivation[J]. *Proceedings of the National Academy of Sciences of the United States of America*, 2002, 99(12):8306-8311.
4. Guo J M, Liu A J, Zang P, et al. ALDH2 protects against stroke by clearing 4-HNE[J]. *Cell Research*, 2013, 23(7):915.
5. Min B W, Na J Y, Juhng S W, et al. A polymorphism (G894T) in eNOS increases the risk of coronary atherosclerosis rather than intracranial atherosclerosis in Koreans[J]. *Acta Neurologica Belgica*, 2010, 110(3):255-262.
6. Rahimi Z, Nourozi-Rad R. Association of endothelial nitric oxide synthase gene variant (G894T) with coronary artery disease in Western Iran[J]. *Clinical Biochemistry*, 2011, 44(13):131-137.
7. 贾崇奇, 宁艳, 刘同涛,等. 内皮型一氧化氮合成酶基因 G894T 变异与早发冠心病的关系 [C]. 华东地区流行病学学术交流会. 2004:51-53.
8. Zheng J S, Chen J, Wang L, et al. Replication of a Gene-Diet Interaction at CD36, NOS3 and PPARG in Response to Omega-3 Fatty Acid Supplements on Blood Lipids: A Double-Blind Randomized Controlled Trial.[J]. *Ebiomedicine*, 2018.