Contents

[多动症](#_Toc4526261)

[语言障碍症](#_Toc4526262)

[多发性硬化症](#_Toc4526263)

[精神分裂症](#_Toc4526264)

[躁郁症](#_Toc4526265)

[丛集性头痛](#_Toc4526266)

[帕金森综合症](#_Toc4526267)

[自闭症](#_Toc4526268)

[阿尔茨海默病](#_Toc4526269)

[抑郁症](#_Toc45262610)

[阅读困难症](#_Toc45262611)

[脑卒中](#_Toc45262612)

[癫痫](#_Toc45262613)

[额颞叶痴呆](#_Toc45262614)

[脑膜瘤](#_Toc45262615)

[偏头痛](#_Toc45262616)

[青光眼](#_Toc45262617)

[骨关节炎](#_Toc45262618)

[老年性黄斑变性](#_Toc45262619)

[血管性水肿](#_Toc45262620)

[色盲](#_Toc45262621)

[腰椎间盘突出症](#_Toc45262622)

[莱姆病](#_Toc45262623)

[疟疾](#_Toc45262624)

[骨质疏松症](#_Toc45262625)

[结节病](#_Toc45262626)

[II型糖尿病](#_Toc45262627)

[甲状腺癌](#_Toc45262628)

[毒性弥漫性甲状腺肿](#_Toc45262629)

[爱迪生氏病](#_Toc45262630)

[成人隐匿性自身免疫性糖尿病](#_Toc45262631)

[I型糖尿病](#_Toc45262632)

[痛风](#_Toc45262633)

[血色素沉着症](#_Toc45262634)

[卟啉病](#_Toc45262635)

[基底细胞瘤](#_Toc45262636)

[肌萎缩侧索硬化症](#_Toc45262637)

[肌营养不良症](#_Toc45262638)

[耳硬化症](#_Toc45262639)

[腭裂](#_Toc45262640)

[皮肤弹力过度症](#_Toc45262641)

[滴状角膜](#_Toc45262642)

[低钾性周期性麻痹](#_Toc45262643)

[恶性高热](#_Toc45262644)

[耳炎](#_Toc45262645)

[不宁腿综合征](#_Toc45262646)

[强直性脊柱炎](#_Toc45262647)

[红斑狼疮](#_Toc45262648)

[类风湿性关节炎](#_Toc45262649)

[非霍奇金淋巴瘤](#_Toc45262650)

[银屑病](#_Toc45262651)

[艾滋病毒感染](#_Toc45262652)

[霍奇金淋巴瘤](#_Toc45262653)

[白癜风](#_Toc45262654)

[慢性阻塞性肺病](#_Toc45262655)

[哮喘](#_Toc45262656)

[结核病](#_Toc45262657)

[肺癌](#_Toc45262658)

[牙周炎](#_Toc45262659)

[原发性胆汁性肝硬化](#_Toc45262660)

[大肠癌](#_Toc45262661)

[克罗恩病](#_Toc45262662)

[胰腺癌](#_Toc45262663)

[乳糜泻](#_Toc45262664)

[嗜酸细胞性食管炎](#_Toc45262665)

[食管癌](#_Toc45262666)

[胆囊结石](#_Toc45262667)

[先天性巨结肠](#_Toc45262668)

[高血压](#_Toc45262669)

[心肌梗死](#_Toc45262670)

[动脉瘤](#_Toc45262671)

[低密度脂蛋白胆固醇](#_Toc45262672)

[静脉血栓栓塞症](#_Toc45262673)

[淀粉样变性](#_Toc45262674)

[主动脉瓣二瓣化畸形](#_Toc45262675)

[冠心病](#_Toc45262676)

[家族性肥厚性心肌病](#_Toc45262677)

[高血脂症](#_Toc45262678)

[前列腺癌](#_Toc45262679)

[膀胱癌](#_Toc45262680)

[男性不育症](#_Toc45262681)

[睾丸癌](#_Toc45262682)

[膀胱结石](#_Toc45262683)

[多发性骨髓瘤](#_Toc45262684)

[过敏性鼻炎](#_Toc45262685)

[胆管癌](#_Toc45262686)

[慢性粒细胞白血病](#_Toc45262687)

[原发性高血压](#_Toc45262688)

[喉癌](#_Toc45262689)

[非黑色素瘤性皮肤癌](#_Toc45262690)

[原发性痛风](#_Toc45262691)

[麻风病](#_Toc45262692)

[黑色素瘤](#_Toc45262693)

[鼻咽癌](#_Toc45262694)

[线状体肌病](#_Toc45262695)

[肾母细胞瘤](#_Toc45262696)

# 多动症

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了6个位点。其中造成您患病风险增加的位点有5个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您多动症的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

注意缺陷多动障碍（ADHD），在我国称为多动症，是儿童期常见的一类心理障碍。表现为与年龄和发育水平不相称的注意力不集中和注意时间短暂、活动过度和冲动，常伴有学习困难、品行障碍和适应不良。国内外调查发现患病率3%～7%，男女比为4～9：1。部分患儿成年后仍有症状，明显影响患者学业、身心健康以及成年后的家庭生活和社交能力。家系研究、双生子和寄养子的研究支持遗传因素是ADHD的重要发病因素，平均遗传度约为76%。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| BDNF, BDNF-AS | rs6265 | C/T | 风险 |
| COMT,MIR4761 | rs4680 | G/A | 风险 |
| TPH2 | rs1843809 | T/T | 风险 |
| SLC6A2 | rs998424 | A/A | 风险 |
| SNAP25 | rs3746544 | T/T | 风险 |
| DBH | rs1611115 | C/C | 正常 |

# 语言障碍症

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您语言障碍症的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

言语与语言发育障碍指在发育早期就有正常语言获得方式的紊乱，表现为发音、语言理解，或语言表达能力发育的延迟和异常，这种异常影响学习、职业和社交功能。这些情况并非因神经或言语机制的异常、感觉缺损、精神发育迟滞或周围环境因素所致。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CNTNAP2 | rs17236239 | G/G | 风险 |
| CNTNAP2 | rs2710117 | T/T | 正常 |

# 多发性硬化症

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了4个位点。其中造成您患病风险增加的位点有2个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您多发性硬化症的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

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。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CD226 | rs763361 | C/T | 风险 |
| IL7R | rs6897932 | C/C | 风险 |
| NR1H3 | rs61731956 | G/G | 正常 |
| ALK | rs7577363 | G/G | 正常 |

# 精神分裂症

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了4个位点。其中造成您患病风险增加的位点有2个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您精神分裂症的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

精神分裂症(schizophrenia)是以基本个性改变，思维、情感、行为的分裂，精神活动与环境的不协调为主要特征的一类最常见的精神病。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| DRD2 | rs6277 | G/G | 风险 |
| MEGF10 | rs27388 | A/G | 风险 |
| DRD2 | rs1801028 | G/G | 正常 |
| SLC18A1 | rs2270641 | G/T | 正常 |

# 躁郁症

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了9个位点。其中造成您患病风险增加的位点有6个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您躁郁症的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

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。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CUX2 | rs3847953 | T/T | 风险 |
| TDRD9 | rs11622475 | C/C | 风险 |
| CDC25B | rs3761218 | C/C | 风险 |
| CSNK1E, LOC100996460 | rs1534891 | C/C | 风险 |
| GADL1 | rs201973599 | C/- | 风险 |
| CMTM8 | rs4276227 | C/C | 风险 |
| TPH2 | rs17110563 | C/C | 正常 |
| TPH2 | rs11178997 | T/T | 正常 |
| BCR | rs140504 | G/G | 正常 |

# 丛集性头痛

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有0个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您丛集性头痛的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

丛集性头痛是所有头痛中比较严重的一种，属于血管性头痛之一。因头痛在一段时间内密集发作而得名。多见于青年人，20～40岁，男性发病率为女性的4～5倍，一般无家族史。分为发作性和慢性两种类型。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| HCRTR2 | rs2653349 | G/G | 风险 |

# 帕金森综合症

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了7个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有6个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您帕金森综合症的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

帕金森综合征是临床上神经科医生常用的诊断概念，特指各种原因（脑血管病、脑动脉硬化、感染、中毒、外伤、药物以及遗传变性等）造成的以运动迟缓为主的一组临床症候群，主要表现为震颤、肌僵直、运动迟缓和姿势不稳等。包括原发性帕金森病、帕金森叠加综合征、继发性帕金森综合征和遗传变性病性帕金森综合征。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| FAM47E, FAM47E-STBD1 | rs6812193 | C/C | 风险 |
| LRRK2 | rs34637584 | G/G | 正常 |
| LRRK2 | rs34778348 | G/G | 正常 |
| EIF4G1 | rs112176450 | G/G | 正常 |
| ADH1C | rs283413 | C/C | 正常 |
| GBA | rs421016 | A/A | 正常 |
| SNCA | rs356219 | A/A | 正常 |

# 自闭症

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您自闭症的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

自闭症是广泛性发育障碍的一种亚型，以男性多见，起病于婴幼儿期，主要表现为不同程度的言语发育障碍、人际交往障碍、兴趣狭窄和行为方式刻板。约有3/4的患者伴有明显的精神发育迟滞，部分患儿在一般性智力落后的背景下某方面具有较好的能力。该症患病率3～4/万。但近年报道有增高的趋势，据美国国立卫生研究院精神健康研究所(NIMH)的数据，美国孤独症患病率在1‰～2‰。国内未见孤独症的全国流调数据，仅部分地区作了相关报道，如2010年报道，广东孤独症患病率为0.67%，深圳地区高达1.32%。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ITGA4 | rs1143674 | A/A | 风险 |
| HTR3C | rs6807362 | C/G | 正常 |
| MET | rs1858830 | G/G | 正常 |

# 阿尔茨海默病

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了8个位点。其中造成您患病风险增加的位点有2个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有6个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您阿尔茨海默病的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

阿尔茨海默病（AD）是一种起病隐匿的进行性发展的神经系统退行性疾病。临床上以记忆障碍、失语、失用、失认、视空间技能损害、执行功能障碍以及人格和行为改变等全面性痴呆表现为特征，病因迄今未明。65岁以前发病者，称早老性痴呆；65岁以后发病者称老年性痴呆。该病可能是一组异质性疾病，在多种因素（包括生物和社会心理因素）的作用下才发病。从目前研究来看，该病的可能因素和假说多达30余种，如家族史、女性、头部外伤、低教育水平、甲状腺病、母育龄过高或过低、病毒感染等。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| OLR1 | rs1050283 | G/G | 风险 |
| PSEN1 | rs3025786 | T/T | 风险 |
| PLD3 | rs145999145 | G/G | 正常 |
| APOE | rs429358 | T/T | 正常 |
| APP | rs63750847 | C/C | 正常 |
| EIF2AK2 | rs2254958 | A/A | 正常 |
| TREM2 | rs75932628 | C/C | 正常 |
| ABCA2 | rs908832 | G/G | 正常 |

# 抑郁症

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您抑郁症的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

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。迄今，抑郁症的病因并不清楚，但可以肯定的是，生物、心理与社会环境诸多方面因素参与了抑郁症的发病过程。生物学因素主要涉及遗传、神经生化、神经内分泌、神经再生等方面；与抑郁症关系密切的心理学易患素质是病前性格特征，如抑郁气质。成年期遭遇应激性的生活事件，是导致出现具有临床意义的抑郁发作的重要触发条件。然而，以上这些因素并不是单独起作用的，目前强调遗传与环境或应激因素之间的交互作用、以及这种交互作用的出现时点在抑郁症发生过程中具有重要的影响。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| HTR2A | rs7997012 | G/G | 风险 |
| FKBP5 | rs1360780 | C/C | 正常 |

# 阅读困难症

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您阅读困难症的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

阅读障碍是学龄儿童中常见的一种学习障碍，约占学习障碍的4/5。在临床上，阅读障碍分为获得性阅读障碍和发展性阅读障碍(developmental dyslexia, DD)。获得性阅读障碍是指先天或后天的脑损伤以及相应视听觉障碍造成的阅读困难。DD 是指智力正常的儿童在发展过程中没有明显的神经或器质性损伤，而阅读水平却显著落后于其相应智力水平或生理年龄的现象。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| KIAA0319 | rs761100 | C/C | 风险 |
| KIAA0319 | rs4504469 | C/C | 正常 |
| TDP2 | rs2143340 | A/A | 正常 |

# 脑卒中

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有0个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您脑卒中的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

脑卒中是由于脑部血管突然破裂或因血管阻塞造成血液循环障碍而引起脑组织损伤的一组疾病。缺血性脑卒中是指局部脑组织包括神经细胞、腔质细胞和血管由于血液供应缺乏而发生的坏死。引起缺血性脑卒中的根本原因是，供应脑部血液的颅外或颅内动脉中发生闭塞性病变而未能获得及时、充分的侧支循环，使周部脑组织的代谢需要与可能得到的血液供应之间发生供不应求所致。缺血性脑卒中的发病率高于出血性脑卒中，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。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| PRKCH | rs2230500 | G/A | 风险 |

# 癫痫

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您癫痫的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

癫痫是慢性反复发作性短暂脑功能失调综合征。以脑神经元异常放电引起反复痫性发作为特征。癫痫是神经系统常见疾病之一，患病率仅次于脑卒中。癫痫的发病率 与年龄有关。一般认为1岁以内患病率最高，其次为1～10岁以后逐渐降低。我国男女之比为1.15∶1～1.7∶1。种族患病率无明显差异。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ABCC2 | rs2273697 | G/G | 正常 |

# 额颞叶痴呆

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您额颞叶痴呆的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

是指中老年患者缓慢出现人格改变、言语障碍及行为异常的痴呆综合征。神经影像学显示额颞叶萎缩。本病是神经变性痴呆较常见的病因，约占全部痴呆病人的1/4。约1/4的额颞叶痴呆病人存在Pick小体，可诊断为Pick病。额颞叶痴呆实际上包含Pick病及临床表现类似的Pick综合征，发病高峰为60岁，女性较多。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| GRN | rs5848 | C/C | 正常 |

# 脑膜瘤

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您脑膜瘤的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

脑膜瘤分为颅内脑膜瘤和异位脑膜瘤，前者由颅内蛛网膜细胞形成，后者指无脑膜覆盖的组织器官发生的脑膜瘤，主要由胚胎期残留的蛛网膜组织演变而成。好发部位有头皮、颅骨、眼眶、鼻窦、三叉神经半月节、硬脑膜外层等。在颅内肿瘤中，脑膜瘤的发病率仅次于胶质瘤，为颅内良性肿瘤中最常见者，占颅内肿瘤的15%～24%。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CASC10 | rs12770228 | G/G | 正常 |

# 偏头痛

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您偏头痛的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

偏头痛（migraine）是临床最常见的原发性头痛类型，临床以发作性中重度、搏动样头痛为主要表现，头痛多为偏侧，一般持续4～72小时，可伴有恶心、呕吐，光、声刺激或日常活动均可加重头痛，安静环境、休息可缓解头痛。偏头痛是一种常见的慢性神经血管性疾患，多起病于儿童和青春期，中青年期达发病高峰，女性多见，男女患者比例约为1∶2～3，人群中患病率为5%～10%，常有遗传背景。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| LRP1 | rs11172113 | T/T | 正常 |

# 青光眼

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您青光眼的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

青光眼是指眼内压间断或持续升高的一种眼病，持续的高眼压可以给眼球各部分组织和视功能带来损害，如不及时治疗，视野可以全部丧失而至失明。青光眼是导致人类失明的三大致盲眼病之一，总人群发病率为1%，45岁以后为2%。青光眼由于眼压增高而引起视盘（曾称视乳头）凹陷、视野缺损，最终可以导致失明的严重眼病。正常人的眼压为10～21mmHg（Schitz眼压计），超过24mmHg为病理现象。眼压增高可以导致视功能损害，视盘出现大而深的凹陷，视野可见青光眼性典型改变。眼压增高持续时间愈久，视功能损害愈严重。青光眼眼压增高的原因是房水循环的动态平衡受到了破坏。少数由于房水分泌过多，但多数还是房水流出发生了障碍，如前房角狭窄甚至关闭、小梁硬化等。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| LOXL1,RNASEH2B | rs3825942 | G/G | 风险 |
| LOXL1,RNASEH2B | rs1048661 | T/T | 正常 |

# 骨关节炎

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有3个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有0个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您骨关节炎的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

骨关节炎为一种退行性病变，系由于增龄、肥胖、劳损、创伤、关节先天性异常、关节畸形等诸多因素引起的关节软骨退化损伤、关节边缘和软骨下骨反应性增生，又称骨关节病、退行性关节炎、老年性关节炎、肥大性关节炎等。临床表现为缓慢发展的关节疼痛、压痛、僵硬、关节肿胀、活动受限和关节畸形等。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| GDF5 | rs143383 | A/A | 风险 |
| COL6A4P1 | rs7639618 | C/T | 风险 |
| COL6A4P1 | rs11718863 | A/T | 风险 |

# 老年性黄斑变性

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了9个位点。其中造成您患病风险增加的位点有2个；降低疾病风险的位点有1个；未见异常的位点有6个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您老年性黄斑变性的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

老年性黄斑变性亦称年龄相关性黄斑变性或衰老性黄斑变性，大多始发于50岁上下，年龄越大，患病率越高，发病与性别、种族无明显关系。双眼同时或先后受害，因临床表现不同，分成萎缩性与渗出性两型，前者比较多见，后者则仅为前者的1/10～15。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CFH | rs1061170 | C/T | 风险 |
| TLR3 | rs3775291 | C/C | 风险 |
| ARMS2 | rs10490924 | G/G | 正常 |
| C3 | rs2230199 | G/G | 正常 |
| C2/C2-AS1 | rs9332739 | G/G | 正常 |
| CFH | rs1061147 | A/C | 正常 |
| CFH | rs1329428 | T/T | 正常 |
| CFH | rs800292 | G/A | 有益 |
| CFH | rs380390 | C/C | 正常 |

# 血管性水肿

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您血管性水肿的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

血管性水肿，又称血管神经性水肿、巨大性荨麻疹。血管性水肿的病变累及皮肤深层（包括皮下组织），多发生在皮肤组织疏松处，发生局限性水肿。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| SERPING1 | rs28940870 | C/C | 正常 |

# 色盲

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您色盲的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

先天性色觉障碍通常称为色盲，它不能分辨自然光谱中的各种颜色或某种颜色；而对颜色的辨别能力差的则称色弱，色弱者，虽然能看到正常人所看到的颜色，但辨 认颜色的能力迟缓或很差，在光线较暗时，有的几乎和色盲差不多，或表现为色觉疲劳，它与色盲的界限一般不易严格区分。色盲与色弱以先天性因素为多见。男性患者远多于女性患者。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| OPN1MW | rs104894916 | G/G | 正常 |

# 腰椎间盘突出症

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您腰椎间盘突出症的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

腰椎间盘突出症是较为常见的疾患之一，主要是因为腰椎间盘各部分（髓核、纤维环及软骨板），尤其是髓核，有不同程度的退行性改变后，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，一侧下肢或双下肢麻木、疼痛等一系列临床症状。腰椎间盘突出症以腰4-5、腰5-骶1发病率最高，约占95%。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CILP | rs2073711 | A/A | 正常 |
| COL11A1 | rs1676486 | G/G | 正常 |

# 莱姆病

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您莱姆病的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

LYME病是由LYME病螺旋体感染引起一种自然疫源性急性传染病；以蜱为传播媒介，蜱寄生于各种动物如鼠、鸟、猫、犬及牛、马、鹿以及家禽等，螺旋体在蜱肠内发育，人被蜱咬则可发生LYME病，并可出现葡萄膜炎。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| TLR2 | rs5743708 | G/G | 正常 |

# 疟疾

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您疟疾的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

疟疾是经按蚊叮咬或输入带疟原虫者的血液而感染疟原虫所引起的虫媒传染病。寄生于人体的疟原虫共有四种，即间日疟原虫，三日疟原虫，恶性疟原虫和卵形疟原虫。在我国主要是间日疟原虫和恶性疟原虫；其他二种少见，近年偶见国外输入的一些病例。不同的疟原虫分别引起间日疟、三日疟、恶性疟及卵圆疟。本病主要表现为周期性规律发作，全身发冷、发热、多汗，长期多次发作后，可引起贫血和脾肿大。传染源：疟疾现症患者或无症状带虫者，其血液中具有配子体者便成为传染源。血液中原虫密度越高，配子体的密度也会越高，传播的机率也越大。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| HBB | rs33950507 | C/C | 正常 |
| HBB | rs33930165 | C/C | 正常 |

# 骨质疏松症

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您骨质疏松症的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

骨质疏松症是多种原因引起的一组骨病，骨组织有正常的钙化，钙盐与基质呈正常比例，以单位体积内骨组织量减少为特点的代谢性骨病变。在多数骨质疏松中，骨组织的减少主要由于骨质吸收增多所致。以骨骼疼痛、易于骨折为特征。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| LRP5 | rs4988321 | G/G | 正常 |
| LRP5 | rs3736228 | C/C | 正常 |

# 结节病

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有1个；未见异常的位点有0个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您结节病的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

结节病是一种非干酪样坏死性上皮细胞肉芽肿炎症性疾病，病因不明，以侵犯肺实质为主，并累及全身多脏器，如淋巴结、皮肤、关节、肝、肾及心脏等组织，临床经过较隐袭，病人可因完全性房室传导阻滞和（或）充血性心力衰竭而猝死，甚至以猝死为首发症状。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ANXA11 | rs1049550 | A/A | 有益 |

# II型糖尿病

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了16个位点。其中造成您患病风险增加的位点有8个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有8个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您II型糖尿病的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

II型糖尿病也叫成人发病型糖尿病，多在35~40岁之后发病，占糖尿病患者90%以上。II型糖尿病患者体内产生胰岛素的能力并非完全丧失，有的患者体内胰岛素甚至产生过多，但胰岛素的作用效果却大打折扣，因此患者体内的胰岛素是一种相对缺乏，可以通过某些口服药物刺激体内胰岛素的分泌。 II型糖尿病中一部分病人以胰岛素抵抗为主，病人多肥胖，因胰岛素抵抗，胰岛素敏感性下降，血中胰岛素增高以补偿其胰岛素抵抗，但相对病人的高血糖而言，胰岛素分泌仍相对不足。此类病人早期症状不明显，仅有轻度乏力、口渴,常在明确诊断之前就可发生大血管和微血管并发症。饮食治疗和口服降糖药多可有效。另一部分病人以胰岛素分泌缺陷为主，临床上需要补充外源性胰岛素。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| SLC30A8 | rs13266634 | C/T | 风险 |
| HHEX，EXOC6 | rs5015480 | T/T | 风险 |
| KCNJ11 | rs5215 | T/T | 风险 |
| HIGD1C | rs12304921 | G/G | 风险 |
| RAI1, SREBF1 | rs11868035 | A/A | 风险 |
| LOC100289553, SREBF1 | rs2297508 | C/C | 风险 |
| LRTM1,WNT5A | rs358806 | C/C | 风险 |
| SLC30A8 | rs3802177 | G/A | 风险 |
| TCF7L2 | rs7903146 | C/C | 正常 |
| TCF7L2 | rs12255372 | G/G | 正常 |
| KCNJ11 | rs5219 | C/C | 正常 |
| FTO | rs9939609 | T/T | 正常 |
| TCF7L2 | rs7901695 | T/T | 正常 |
| TRIB3 | rs2295490 | A/A | 正常 |
| CCDC33 | rs2930291 | A/A | 正常 |
| IGF2BP2 | rs1470579 | A/A | 正常 |

# 甲状腺癌

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您甲状腺癌的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

甲状腺肿瘤是头颈部常见的肿瘤，女性多见。症状为颈前正中肿块，随吞咽活动，部分病人还有声音嘶哑和吞咽困难、呼吸困难。甲状腺肿瘤种类多，有良性和恶性，一般来说，单个肿块，生长较快的恶性可能性大，年龄越小的甲状腺肿块恶性可能性大。由于症状明显，患者一般都能及时就诊。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| PTCSC3,MBIP | rs944289 | C/T | 风险 |
| FOXE1, RP11-23B15.1 | rs1867277 | G/G | 正常 |

# 毒性弥漫性甲状腺肿

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有2个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您毒性弥漫性甲状腺肿的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

毒性弥漫性甲状腺肿是一种自身免疫性疾病，临床表现并不限于甲状腺，而是一种多系统的综合征，包括高代谢症候群、弥漫性甲状腺肿、眼征、皮损和甲状腺肢端病。由于多数患者同时有高代谢症和甲状腺肿大，故称为毒性弥漫性甲状腺肿，又称Graves病，亦有弥漫性甲状腺肿伴功能亢进症、突眼性甲状腺肿、原发性甲状腺肿伴功能亢进症、Basedow病等之称。甲状腺以外的表现为浸润性内分泌突眼，可以单独存在而不伴有高代谢症。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CTLA4 | rs231775 | G/G | 风险 |
| IL23R | rs10889677 | A/A | 风险 |
| IL23R | rs7530511 | C/C | 正常 |

# 爱迪生氏病

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您爱迪生氏病的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

爱迪生氏病又名阿狄森氏病、Addison病，即原发性肾上腺功能不足。由于血中低浓度的皮质醇引发负回馈，使得促皮质醇激素（ACTH）分泌增加而呈现典型上升情形。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| NLRP1 | rs12150220 | A/A | 风险 |
| PTPN22/AP4B1-AS1 | rs2476601 | G/G | 正常 |

# 成人隐匿性自身免疫性糖尿病

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您成人隐匿性自身免疫性糖尿病的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

成人隐匿性自身免疫性糖尿病（latent autoimmune diabetes in adults，LADA）是一种自身免疫性疾病，LADA与1型糖尿病的自身免疫发病机制相同，不同之处在于其胰岛口细胞所受免疫损害呈缓慢性进展，在诊断后平均27（13～45）个月不需要胰岛素治疗。最早由Irvine等人在1977年提出，但直至1999年世界卫生组织（World Health Organization，WHO）在对于糖尿病分型的新建议中才提出，LADA属于1型糖尿病的亚型。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| INS, INS-IGF2 | rs689 | T/T | 风险 |
| CTLA4 | rs5742909 | C/C | 正常 |

# I型糖尿病

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您I型糖尿病的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

"一型糖尿病，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。在1型糖尿病患者的血液中可查出多种自身免疫抗体，如谷氨酸脱羧酶抗体(GAD抗体)、胰岛细胞抗体（ICA抗体）等。这些异常的自身抗体可以损伤人体胰岛分泌胰岛素的B细胞，使之不能正常分泌胰岛素。目前研究提示遗传缺陷是1型糖尿病的发病基础，这种遗传缺陷表现在人第6对染色体的HLA抗原异常上。研究提示：1型糖尿病有家族性发病的特点——如果你父母患有糖尿病，那么与无此家族史的人相比，你更易患上此病。许多科学家怀疑病毒也能引起1型糖尿病。这是因为1型糖尿病患者发病之前的一段时间内常常有病毒感染史，而且1型糖尿病的发生，往往出现在病毒感染流行之后。如那些引起流行性腮腺炎和风疹的病毒，以及能引起脊髓灰质炎的柯萨奇病毒家族，都可以在1型糖尿病中起作用。"

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ITPR3 | rs2296336 | G/C | 风险 |
| CTLA4 | rs3087243 | G/G | 正常 |
| CLECL1 | rs11052552 | T/T | 正常 |

# 痛风

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了4个位点。其中造成您患病风险增加的位点有2个；降低疾病风险的位点有1个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您痛风的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

痛风是由单钠尿酸盐（MSU）沉积所致的晶体相关性关节病，与嘌呤代谢紊乱和（或）尿酸排泄减少所致的高尿酸血症直接相关，特指急性特征性关节炎和慢性痛风石疾病，主要包括急性发作性关节炎、痛风石形成、痛风石性慢性关节炎、尿酸盐肾病和尿酸性尿路结石，重者可出现关节残疾和肾功能不全。痛风常伴腹型肥胖、高脂血症、高血压、2型糖尿病及心血管病等表现。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| SLC2A9 | rs16890979 | C/C | 风险 |
| SLC2A9 | rs6855911 | A/A | 风险 |
| ABCG2 | rs2231142 | G/G | 正常 |
| SLC17A3 | rs1165205 | A/A | 有益 |

# 血色素沉着症

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您血色素沉着症的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

血色素沉着症是由于高铁饮食、大量输血或全身疾病造成体内铁质储积过多，而发生的铁质代谢障碍所致的疾病。好发于中年男性，女性少见。皮肤呈青铜色或灰黑色，主要发生在面部，上肢、手背、腋窝、会阴部。口腔黏膜可有蓝灰色或蓝黑色的色素斑。 由于铁质沉积于肝、胰腺等部位，损害其功能，所以除皮肤粘膜色渍异常外，还有肝功能异常及糖尿病的临床表现。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| HFE | rs1799945 | C/C | 正常 |
| HFE | rs1800730 | A/A | 正常 |
| HFE | rs1800562 | G/G | 正常 |

# 卟啉病

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了31个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有31个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您卟啉病的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

本病又名血紫质病，是血红素合成途径当中，由于缺乏某种酶或酶活性降低，而引起的一组卟啉代谢障碍性疾病。可为先天性疾病，也可后天出现。主要临床症状包括光敏感、消化系统症状和精神神经症状。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| PPOX | rs28936677 | T/T | 正常 |
| PPOX | rs12735723 | C/C | 正常 |
| PPOX | rs28936676 | A/A | 正常 |
| UROS | rs28941774 | G/G | 正常 |
| UROS | rs28941775 | T/T | 正常 |
| HMBS | rs118204118 | A/A | 正常 |
| HMBS | rs118204103 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204104 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204105 | C/C | 正常 |
| HMBS | rs118204106 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204119 | T/T | 正常 |
| HMBS | rs118204107 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204094 | C/C | 正常 |
| HMBS | rs118204120 | C/C | 正常 |
| HMBS | rs118204098 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204097 | C/C | 正常 |
| HMBS | rs118204101 | C/C | 正常 |
| HMBS | rs118204095 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204096 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204108 | T/T | 正常 |
| HMBS | rs118204100 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204109 | C/C | 正常 |
| HMBS | rs118204116 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204110 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204099 | T/T | 正常 |
| HMBS | rs118204111 | T/T | 正常 |
| HMBS | rs118204112 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204113 | G/G | 正常 |
| HMBS | rs118204114 | C/C | 正常 |
| HMBS | rs118204115 | C/C | 正常 |
| HMBS | rs118204117 | G/G | 正常 |

# 基底细胞瘤

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有0个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您基底细胞瘤的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

基底细胞瘤亦称蚕蚀性溃疡，是皮肤癌中最多见的一种，发病率很高，占眼睑恶性肿瘤的第一位（约50%以上）。男性比女性稍多，老年人比青年人多见，年龄高峰在50～60岁之间。一般仅在局部呈浸润性生长，很少发生转移，但处理不当，或不加处理，也可能严重破坏眼部组织，甚至侵入副鼻窦及颅内而引起死亡。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| RHOU,RAB4A | rs801114 | G/G | 风险 |

# 肌萎缩侧索硬化症

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了11个位点。其中造成您患病风险增加的位点有5个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有6个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您肌萎缩侧索硬化症的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

肌萎缩侧索硬化症医学正式名称为肌肉萎缩性侧面硬化病(ALS)，又称渐冻人症，是一种运动神经元病。可能与遗传因素、病毒感染、免疫反应、环境因素等有关。临床表现多变，病程多波动，一般由下肢感觉障碍开始继而发展到上肢、躯干等全身肌肉逐渐萎缩，导致运动功能越来越退化，最后发展为全身无力、长期卧床，无法自主呼吸。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| HSD52，FGGY | rs6587852 | C/C | 风险 |
| HSD52，FGGY | rs1470407 | C/C | 风险 |
| PRICKLE1，ADAMTS20 | rs905080 | G/G | 风险 |
| PRICKLE1，ADAMTS20 | rs1027615 | A/A | 风险 |
| LOXHD1 | rs988213 | G/G | 风险 |
| TXNRD1 | rs6539137 | T/T | 正常 |
| GRN | rs9897526 | G/G | 正常 |
| GRN | rs850713 | G/G | 正常 |
| KCNJ6，DSCR4 | rs2836061 | C/C | 正常 |
| DPP6 | rs10260404 | T/T | 正常 |
| PON2 | rs12704795 | T/T | 正常 |

# 肌营养不良症

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了14个位点。其中造成您患病风险增加的位点有3个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有11个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您肌营养不良症的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

肌营养不良症是指一组以进行性加重的肌无力和支配运动的肌肉变性为特征的遗传性疾病群。肌营养不良症包括先天性肌营养不良症、其他BECKER型、DMD等多种类型。部分肌营养不良症会导致运动受损甚至瘫痪。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| COL6A3 | rs1131296 | G/A | 风险 |
| COL6A3 | rs2270669 | G/G | 风险 |
| COL6A2 | rs1042917 | G/A | 风险 |
| LMNA | rs28928901 | C/C | 正常 |
| PABPN1 | rs104894466 | G/G | 正常 |
| SGCA | rs28933693 | C/C | 正常 |
| FKRP | rs28937902 | C/C | 正常 |
| FKRP | rs28937900 | C/C | 正常 |
| FKRP | rs28937901 | C/C | 正常 |
| FKRP | rs28937904 | G/G | 正常 |
| FKRP | rs28937903 | C/C | 正常 |
| SGCB | rs28936383 | G/G | 正常 |
| SGCB | rs104893871 | A/A | 正常 |
| LOC101928005, MYOT | rs28937597 | C/C | 正常 |

# 耳硬化症

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有2个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有0个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您耳硬化症的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

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。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| BMP4 | rs17563 | A/G | 风险 |
| BMP2 | rs3178250 | T/C | 风险 |

# 腭裂

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您腭裂的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

腭裂较为常见，可单独发生，也可并发唇裂。腭裂不仅有软组织畸形，大部分腭裂患者还可伴有不同程度的骨组织缺损和畸形，在吮吸，进食及语言等生理功能障碍方面远比唇裂严重。由于颌骨生长发育障碍还常导致面中部塌陷，严重者呈碟形脸，咬合错乱(常呈反颌或开颌)。因此，腭裂畸形造成的多种生理功能障碍，特别是语言功能障碍和牙错乱，对患者的日常生活、学习、工作均带来不利影响，也容易造成患者的心理障碍。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| RUNX2 | rs2819861 | G/G | 风险 |
| PDGFC | rs28999109 | G/G | 正常 |

# 皮肤弹力过度症

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您皮肤弹力过度症的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

皮肤弹力过度症(cutis hyperelastica)也称爱唐综合征(Ehlers-danlos syndrome，EDS)，是一种原因尚未完全明了的多为常染色体显性遗传性疾患，也有隐性遗传者或伴性遗传者。基于临床表现和分子生物学缺陷，目前又分11种亚型，但尚不能包罗本病，诊断本病应根据发病史，临床表现，生化改变及遗传史等综合分析后诊断。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| B4GALT7 | rs28937869 | C/C | 正常 |

# 滴状角膜

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您滴状角膜的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

滴状角膜（cornea guttata）又称Fuchs内皮营养不良（Fuchs endothelial dystrophy），是一种常见现象，随年龄其发生率显着增加。许多滴状角膜患者，角膜其他方面表现正常且不影响视力。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| TCF4 | rs613872 | T/T | 正常 |

# 低钾性周期性麻痹

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您低钾性周期性麻痹的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

低钾性周期性麻痹，是一种严重的肌肉疾病，是周期性麻痹是以周期性发作的弛缓性瘫痪为特点的肌肉疾病。周期性麻痹是以周期性发作的弛缓性瘫痪为特点的肌肉疾病，多数伴有钾离子代谢异常，以低钾性周期性麻痹为最常见，病人常突然发作，故在内科急诊经常遇到。本病通常在青壮年起病，男性多发，4～9月为高发期。发病前可有饱餐、剧烈运动、酗酒、外伤、感染、呕吐及腹泻等诱因。发作初可有口渴、出汗、肢体酸痛、感觉异常等症状，常在睡眠中或清晨醒来时发病。肢体酸痛常常自下肢开始，逐步向上，并累及上肢，两侧对称，近端重于远端，在数小时内瘫痪达到高峰。发作持续数小时至数天。严重的低钾会造成肢体瘫软，不能翻身，严重的可因呼吸肌麻痹而造成呼吸困难，甚至窒息、心律失常、心脏停搏等。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CACNA1S | rs28930068 | C/C | 正常 |
| CACNA1S | rs28930069 | G/G | 正常 |
| SCN4A | rs121908555 | G/G | 正常 |

# 恶性高热

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您恶性高热的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

恶性高热（Malignant Hyperthermia，MH）是目前所知的唯一可由常规麻醉用药引起围手术期死亡的遗传性疾病。它是一种亚临床肌肉病，即患者平时无异常表现，在全麻过程中接触挥发性吸入麻醉药（如氟烷、安氟醚、异氟醚等）和去极化肌松药（琥珀酰胆碱）后出现骨骼肌强直性收缩，产生大量能量，导致体温持续快速增高，在没有特异性治疗药物的情况下，一般的临床降温措施难以控制体温的增高，最终可导致患者死亡。恶性高热（Malignant hyperthermia，简称：MH）为一种遗传性肌病，以高代谢为特征。病人接触到某些麻醉药物后触发。发病可在麻醉后数小时。非去极化肌松药可延迟发作。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| RYR1 | rs121918592 | G/G | 正常 |
| RYR1 | rs121918593 | G/G | 正常 |

# 耳炎

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您耳炎的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

中耳炎是累及中耳（包括咽鼓管、鼓室、鼓窦及乳突气房）全部或部分结构的炎性病变，好发于儿童。可分为非化脓性及化脓性两大类。非化脓性者包括分泌性中耳炎、气压损伤性中耳炎等，化脓性者有急性和慢性之分。特异性炎症太少见，如结核性中耳炎等。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| TNF | rs1800750 | G/G | 正常 |

# 不宁腿综合征

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您不宁腿综合征的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

不宁腿综合征（RLS），又称不安腿综合征，系指小腿深部于休息时出现难以忍受的不适，运动、按摩可暂时缓解的一种综合征，又称“不安肢综合征”，早在1672年，英国医生 ThomasWillis首次描述了不安腿综合征，该病又称为Ekbom综合征，其临床表现通常为夜间睡眠时，双下肢出现极度的不适感，迫使患者不停地移 动下肢或下地行走，导致患者严重的睡眠障碍。该病虽然对生命没有危害，但却严重影响患者的生活质量。国外的流行病学资料表明其患病率为总人口的 1%～10%，我国的患病率估计在1.2%～5%，中老年常见。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| MEIS1 | rs6710341 | A/A | 正常 |
| PTPRD | rs1975197 | G/G | 正常 |

# 强直性脊柱炎

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了8个位点。其中造成您患病风险增加的位点有3个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有5个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您强直性脊柱炎的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

强直性脊柱炎（AS）是以骶髂关节和脊柱附着点炎症为主要症状的疾病。与HLA-B27呈强关联。某些微生物（如克雷白杆菌）与易感者自身组织具有共同抗 原，可引发异常免疫应答。是四肢大关节，以及椎间盘纤维环及其附近结缔组织纤维化和骨化，以及关节强直为病变特点的慢性炎性疾病。强直性脊柱炎属风湿病范畴，是血清阴性脊柱关节病的一种。该病病因尚不明确，是以脊柱为主要病变部位的慢性病，累及骶髂关节，引起脊柱强直和纤维化，造成不同程度眼、肺、肌肉、骨骼病变，属自身免疫性疾病。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ERAP1,LOC102724748 | rs27044 | G/G | 风险 |
| ERAP1 | rs30187 | T/T | 风险 |
| LNPEP | rs2303138 | A/A | 风险 |
| IL23R | rs11465804 | T/T | 正常 |
| ERAP1 | rs10050860 | C/C | 正常 |
| MIR5192,TMEM17 | rs10865331 | G/G | 正常 |
| ERAP1,LOC102724748 | rs17482078 | C/C | 正常 |
| ERAP1 | rs2287987 | T/T | 正常 |

# 红斑狼疮

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了5个位点。其中造成您患病风险增加的位点有2个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您红斑狼疮的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

红斑狼疮（LE）是一种典型的自身免疫性结缔组织病，多见于15～40岁女性。红斑狼疮是一种疾病谱性疾病，可分为盘状红斑狼疮（DLE）、亚急性皮肤型红斑狼疮（SCLE）、系统性红斑狼疮（SLE）、深在性红斑狼疮（LEP）、新生儿红斑狼疮（NLE）、药物性红斑狼疮（DIL）等亚型。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| TYK2 | rs2304256 | C/C | 风险 |
| RDBP, SKIV2L | rs419788 | T/T | 风险 |
| ITGAM | rs1143679 | G/G | 正常 |
| LILRA2 | rs2241524 | G/A | 正常 |
| STAT4 | rs7582694 | G/G | 正常 |

# 类风湿性关节炎

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了4个位点。其中造成您患病风险增加的位点有3个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您类风湿性关节炎的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

类风湿性关节炎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。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| PADI4 | rs2240340 | T/C | 风险 |
| LOC100133618 | rs9550642 | A/A | 风险 |
| ANAPC4 | rs3816587 | C/C | 风险 |
| OLIG3,LOC100130476 | rs6920220 | G/G | 正常 |

# 非霍奇金淋巴瘤

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有2个；降低疾病风险的位点有1个；未见异常的位点有0个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您非霍奇金淋巴瘤的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

非霍奇金淋巴瘤（NHL）是具有很强异质性的一组独立疾病的总称。在我国也是比较常见的一种肿瘤，在常见恶性肿瘤排位中在前10位以内。NHL病变是主要发生在淋巴结、脾脏、胸腺等淋巴器官，也可发生在淋巴结外的淋巴组织和器官的淋巴造血系统的恶性肿瘤。依据细胞来源将其分为三种基本类型：B细胞、T细胞和NK/T细胞NHL。临床大多数NHL为B细胞型，占总数70%～85%。NHL在病理学分型、临床表现与治疗个体化分层上都比较复杂，但是一种有可能高度治愈的肿瘤。目前发病率在不同年龄阶段呈明显上升的趋势。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| SUN2 | rs2072797 | C/T | 风险 |
| KLF3,TLR10 | rs10008492 | T/T | 风险 |
| TLR1,TLR6 | rs4833103 | C/C | 有益 |

# 银屑病

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您银屑病的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

银屑病俗称牛皮癣，是一种慢性炎症性皮肤病，病程较长，有易复发倾向，有的病例几乎终生不愈。该病发病以青壮年为主，对患者的身体健康和精神状况影响较大。临床表现以红斑，鳞屑为主，全身均可发病，以头皮，四肢伸侧较为常见，多在冬季加重。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| IL12B | rs3213094 | T/T | 风险 |
| LOC285626,LOC285627 | rs6887695 | C/C | 正常 |

# 艾滋病毒感染

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您艾滋病毒感染的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

艾滋病是一种危害性极大的传染病，由感染艾滋病病毒（HIV病毒）引起。HIV是一种能攻击人体免疫系统的病毒。它把人体免疫系统中最重要的T淋巴细胞作 为主要攻击目标，大量破坏该细胞，使人体丧失免疫功能。因此，人体易于感染各种疾病，并可发生恶性肿瘤，病死率较高。HIV在人体内的潜伏期平均为8～9 年，患艾滋病以前，可以没有任何症状地生活和工作多年。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CCR5,LOC102724297 | rs333 | ACAGTCAGTATCAATTCTGGAAGAATTTCCAG/ACAGTCAGTATCAATTCTGGAAGAATTTCCAG | 正常 |

# 霍奇金淋巴瘤

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您霍奇金淋巴瘤的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

非霍奇金淋巴瘤（NHL）是具有很强异质性的一组独立疾病的总称。在我国也是比较常见的一种肿瘤，在常见恶性肿瘤排位中在前10位以内。NHL病变是主要发生在淋巴结、脾脏、胸腺等淋巴器官，也可发生在淋巴结外的淋巴组织和器官的淋巴造血系统的恶性肿瘤。依据细胞来源将其分为三种基本类型：B细胞、T细胞和NK/T细胞NHL。临床大多数NHL为B细胞型，占总数70%～85%。NHL在病理学分型、临床表现与治疗个体化分层上都比较复杂，但是一种有可能高度治愈的肿瘤。目前发病率在不同年龄阶段呈明显上升的趋势。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| HCG9 | rs6904029 | G/G | 正常 |

# 白癜风

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您白癜风的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

白癜风是一种常见的后天性限局性或泛发性皮肤色素脱失病。由于皮肤的黑素细胞功能消失引起，但机制还不清楚。全身各部位可发生，常见于指背、腕、前臂、颜面、颈项及生殖器周围等。女性外阴部亦可发生，青年妇女居多。白癜风可以出现在双胞胎及家族中，说明遗传在白癜风发病中有重要作用。研究认为白癜风具有不完全外显率，基因上有多个致病位点。白癜风可以合并自身免疫病，如甲状腺疾病、糖尿病、慢性肾上腺机能减退、恶性贫血、风湿性关节炎、恶性黑色素瘤等。血清中还可以检出多种器官的特异性抗体，如抗甲状腺抗体、抗胃壁细胞抗体、抗肾上腺抗体、抗甲状旁腺抗体、抗平滑肌抗体、抗黑素细胞抗体等。白癜风患者体内可以产生抗体和T淋巴细胞，说明免疫反应可能导致黑素细胞被破坏。而细胞本身合成的毒性黑素前身物及某些导致皮肤脱色的化学物质对黑素细胞也可能有选择性的破坏作用。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。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| NLRP1,LOC339166 | rs2670660 | A/A | 正常 |

# 慢性阻塞性肺病

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了4个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您慢性阻塞性肺病的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

慢性阻塞性肺疾病是一种具有气流阻塞特征的慢性支气管炎和（或）肺气肿,可进一步发展为肺心病和呼吸衰竭的常见慢性疾病,与有害气体及有害颗粒的异常炎症反应有关,致残率和病死率很高,全球40岁以上发病率已高达9%～10%。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| MMP9 | rs17576 | A/G | 风险 |
| CDKN1A | rs1801270 | C/C | 正常 |
| SFTPB | rs2118177 | T/T | 正常 |
| SFTPB | rs1130866 | G/G | 正常 |

# 哮喘

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了9个位点。其中造成您患病风险增加的位点有6个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您哮喘的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

哮喘是由多种细胞和细胞组分参与的气道慢性炎症性疾病，这种慢性炎症与气道高反应性相关，通常出现广泛而多变的可逆性气流受限，导致反复发作的喘息、气促、胸闷和（或）咳嗽等症状，多在夜间和（或）清晨发作、加剧，多数患者可自行缓解或经治疗缓解。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| MS4A2 | rs569108 | G/A | 风险 |
| TBX21 | rs4794067 | C/T | 风险 |
| SPINK5 | rs2303067 | A/A | 风险 |
| ADRB2 | rs1042713 | A/G | 风险 |
| TBX21 | rs2074190 | A/G | 风险 |
| TBX21 | rs11650354 | C/C | 风险 |
| GSTP1 | rs1695 | A/A | 正常 |
| NPPA/NPPA-AS1 | rs5067 | A/A | 正常 |
| INPP4A | rs2278206 | G/A | 正常 |

# 结核病

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有0个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您结核病的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

结核病是由结核杆菌感染引起的慢性传染病。结核菌可能侵入人体全身各种器官，但主要侵犯肺脏，称为肺结核病。结核病是青年人容易发生的一种慢性和缓发的传染病。一年四季都可以发病，15岁到35岁的青少年是结核病的高发峰年龄。潜伏期4～8周。其中80%发生在肺部，其他部位（颈淋巴、脑膜、腹膜、肠、皮肤、骨骼）也可继发感染。人与人之间呼吸道传播是本病传染的主要方式。传染源是接触排菌的肺结核患者。随着环境污染和艾滋病的传播，结核病发病率越发强烈。除少数发病急促外，临床上多呈慢性过程。常有低热、乏力等全身症状和咳嗽、咯血等呼吸系统表现。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| TLR8/TLR8-AS1 | rs3764880 | A/A | 风险 |

# 肺癌

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了4个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您肺癌的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

肺癌是发病率和死亡率增长最快，对人群健康和生命威胁最大的恶性肿瘤之一。近50年来许多国家都报道肺癌的发病率和死亡率均明显增高，男性肺癌发病率和死亡率均占所有恶性肿瘤的第一位，女性发病率占第二位，死亡率占第二位。肺癌的病因至今尚不完全明确，大量资料表明，长期大量吸烟与肺癌的发生有非常密切的关系。已有的研究证明：长期大量吸烟者患肺癌的概率是不吸烟者的10～20倍，开始吸烟的年龄越小，患肺癌的几率越高。此外，吸烟不仅直接影响本人的身体健康，还对周围人群的健康产生不良影响，导致被动吸烟者肺癌患病率明显增加。城市居民肺癌的发病率比农村高，这可能与城市大气污染和烟尘中含有致癌物质有关。因此应该提倡不吸烟，并加强城市环境卫生工作。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| MMP9,TRIM78P | rs2250889 | C/C | 风险 |
| CHRNA3 | rs1051730 | G/G | 正常 |
| MGMT | rs2308327 | A/A | 正常 |
| KLF6,LOC100287172 | rs3750861 | C/C | 正常 |

# 牙周炎

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您牙周炎的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

牙周炎主要是由局部因素引起的牙周支持组织的慢性炎症。发病年龄以35岁以后较为多见。如龈炎未能及时治疗，炎症可由牙龈向深层扩散到牙周膜、牙槽骨和牙骨质而发展为牙周炎。由于早期多无明显自觉症状而易被忽视，待有症状时已较严重，甚至已不能保留牙齿。因而必须加强宣教，使患者早期就诊和及时治疗。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| GLT6D1 | rs1537415 | C/C | 风险 |
| DEFB1 | rs1047031 | T/C | 正常 |

# 原发性胆汁性肝硬化

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您原发性胆汁性肝硬化的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

原发性胆汁性肝硬化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。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| SPIB | rs3745516 | A/A | 风险 |
| IL12A-AS1 | rs6441286 | T/T | 正常 |

# 大肠癌

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了6个位点。其中造成您患病风险增加的位点有4个；降低疾病风险的位点有1个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您大肠癌的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

大肠癌是常见的恶性肿瘤，包括结肠癌和直肠癌。大肠癌的发病率从高到低依次为直肠、乙状结肠、盲肠、升结肠、降结肠及横结肠，近年有向近端（右半结肠）发展的趋势。其发病与生活方式、遗传、大肠腺瘤等关系密切。发病年龄趋老年化，男女之比为1.65：1。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| AURKA | rs2273535 | T/T | 风险 |
| COLCA1/COLCA2 | rs3802842 | A/C | 风险 |
| RHPN2 | rs10411210 | T/T | 风险 |
| AURKA | rs1047972 | C/C | 风险 |
| MUTYH | rs36053993 | C/C | 正常 |
| INSR | rs1864010 | T/T | 有益 |

# 克罗恩病

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了11个位点。其中造成您患病风险增加的位点有3个；降低疾病风险的位点有1个；未见异常的位点有7个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您克罗恩病的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

克罗恩病是一种原因不明的肠道炎症性疾病，可能与感染、遗传、体液免疫和细胞免疫有一定关系。在胃肠道的任何部位均可发生，但好发于末端回肠和右半结肠。本病和慢性非特异性溃疡性结肠炎两者统称为炎症性肠病（IBD）。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ATG16L1,SCARNA5 | rs2241880 | G/A | 风险 |
| FASLG,TNFSF18 | rs12037606 | A/A | 风险 |
| IRGM | rs4958847 | A/A | 风险 |
| IL23R | rs11209026 | G/G | 正常 |
| NOD2 | rs2066844 | C/C | 正常 |
| NOD2 | rs2066845 | G/G | 正常 |
| NOD2 | rs2066847 | G/G | 正常 |
| RSPH6A | rs8111071 | A/A | 正常 |
| BSN | rs9858542 | G/G | 正常 |
| TRAIP | rs1128535 | C/C | 有益 |
| OLIG3,LOC100130476 | rs7753394 | T/T | 正常 |

# 胰腺癌

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了5个位点。其中造成您患病风险增加的位点有3个；降低疾病风险的位点有1个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您胰腺癌的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

胰腺癌是一种恶性程度很高，诊断和治疗都很困难的消化道恶性肿瘤，约90%为起源于腺管上皮的导管腺癌。其发病率和死亡率近年来明显上升。5年生存率

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ATR | rs2227928 | G/A | 风险 |
| TERT | rs2736098 | T/T | 风险 |
| CLPTM1L | rs401681 | C/T | 风险 |
| NR5A2 | rs3790844 | G/G | 有益 |
| CHEK1 | rs521102 | G/A | 正常 |

# 乳糜泻

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您乳糜泻的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

麦胶性肠病又称乳糜泻、非热带性脂肪泻，在北美、北欧、澳大利亚发病率较高，国内很少见。男女之比为1∶1.3～2.0，女性多于男性，发病高峰年龄主要是儿童与青年，但近年来老年人发病率在增高。本病与进食麦粉关系密切，大量研究已证实麦胶可能是本病的致病因素，并认为发病原因是遗传、免疫和麦胶饮食相互作用的结果。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| SH2B3 | rs3184504 | C/C | 正常 |

# 嗜酸细胞性食管炎

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您嗜酸细胞性食管炎的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

嗜酸细胞性食管炎（嗜酸性食管炎），也被称为变应性食道炎，是涉及嗜酸性粒细胞，一种类型的白细胞食道过敏炎性病症。症状是吞咽困难，食物嵌塞和胃灼热。嗜酸细胞性食管炎在儿童首次被描述，但也发生在成人。病因尚未明确，但食物过敏可能起显著的作用。治疗方法包括用药物来抑制免疫应答，但在严重的情况下，可能有必要用内窥镜检查。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CCL26 | rs2302009 | C/A | 正常 |

# 食管癌

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您食管癌的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

食管癌是常见的消化道肿瘤，全世界每年约有30万人死于食管癌。其发病率和死亡率各国差异很大。我国是世界上食管癌高发地区之一，每年平均病死约15万 人。男多于女，发病年龄多在40岁以上。食管癌典型的症状为进行性咽下困难，先是难咽干的食物，继而是半流质食物，最后水和唾液也不能咽下。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| PLCE1 | rs2274223 | A/G | 正常 |
| ALDH2 | rs671 | G/A | 正常 |

# 胆囊结石

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您胆囊结石的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

胆囊结石主要见于成人，女性多于男性，40岁后发病率随年龄增长而增高。结石为胆固醇结石或以胆固醇为主的混合性结石和黑色胆色素结石。胆囊结石与多种因素有关。任何影响胆固醇与胆汁酸浓度比例改变和造成胆汁淤滞的因素都能导致结石形成。个别地区和种族的居民、女性激素、肥胖、妊娠、高脂肪饮食、长期肠外营养、糖尿病、高脂血症、胃切除或胃肠吻合手术后、回肠末段疾病和回肠切除术后、肝硬化、溶血性贫血等因素都可引起胆囊结石。在我国西北地区的胆囊结石发病率相对较高，可能与饮食习惯有关。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ABCG8/ABCG5 | rs11887534 | G/G | 正常 |
| CDHR5, IRF7 | rs3758650 | G/G | 正常 |

# 先天性巨结肠

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您先天性巨结肠的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

先天性巨肠是由于直肠或结肠远端的肠管持续痉挛，粪便淤滞的近端结肠，巨结肠肥厚、扩张，是小儿常见的先天性肠道畸形。本病的病因目前尚不清，多数学者认为与遗传有密切关系，本病的发病机理是远端肠管神经节细胞缺如，或功能异常，使肠管处于痉挛狭窄状态，肠管通而不畅，近端肠管代偿性增大，壁增厚。本病有时可合并其他畸形。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| EDNRB/EDNRB-AS1 | rs5352 | C/C | 正常 |

# 高血压

### 风险结论

中风险

该疾病一共检测了7个位点。其中造成您患病风险增加的位点有4个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您高血压的风险为中风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

血压是血液在血管内流动时，作用于血管壁的压力，它是推动血液在血管内流动的动力。心室收缩，血液从心室流入动脉，此时血液对动脉的压力最高，称为收缩压。心室舒张，动脉血管弹性回缩，血液仍慢慢继续向前流动，但血压下降，此时的压力称为舒张压。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| AGT | rs699 | G/G | 风险 |
| ADD1 | rs4961 | T/T | 风险 |
| CYP4A11 | rs1126742 | A/A | 风险 |
| STK39 | rs3754777 | T/T | 风险 |
| AGTR1 | rs5186 | A/A | 正常 |
| CLCN6 | rs17376328 | G/G | 正常 |
| M6PR | rs1805762 | C/C | 正常 |

# 心肌梗死

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有0个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您心肌梗死的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

心肌梗死是一种急性及严重的心脏病，其症状是不同程度的胸痛不适，也可能伴随着虚弱、发汗、晕眩、呕吐、呼吸困难、心悸、心跳不稳定，有时丧失知觉。其成因是部分心肌的血液循环突然全部中断，心肌因无法得到足够氧气而导致的损伤。一般是因为供应血液到心脏的冠状血管因白血球或脂质造成的易损斑块而堵塞。心肌梗死一般是有生命危险的医学紧急状态，它需要立刻采取急救措施。许多的心肌梗死发生于凌晨时段（0时到6时）。心肌梗死的危险因素包括以往的心血管疾病、年老、抽烟、高胆固醇血症（主要是高脂蛋白血症）、糖尿病、高血压、身体活动量低、慢性肾脏病、肥胖症、过量的酒精摄取、吸食可卡因等。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| MIA3 | rs17465637 | A/C | 风险 |

# 动脉瘤

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有2个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您动脉瘤的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

动脉瘤是由于动脉壁的病变或损伤，形成动脉壁局限性或弥漫性扩张或膨出的表现，以膨胀性、搏动性肿块为主要表现，可以发生在动脉系统的任何部位，而以肢体主干动脉、主动脉和颈动脉较为常见。先天性动脉壁结构异常，如Marfan综合征和Ehlers-Danlos综合征，也是一种发病原因。"

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CTAGE1，RBBP8 | rs11661542 | A/A | 风险 |
| CDKN2B-AS1 | rs1333040 | T/T | 风险 |
| STARD13 | rs3742321 | T/T | 正常 |

# 低密度脂蛋白胆固醇

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有0个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您低密度脂蛋白胆固醇的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

低密度胆固醇是低密度脂蛋白中的胆固醇，它可反映低密度脂蛋白的多少，低密度脂蛋白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”。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ABCG8 | rs6544713 | C/C | 风险 |

# 静脉血栓栓塞症

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了5个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有4个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您静脉血栓栓塞症的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

静脉血栓栓塞症（VTE）为癌症患者的主要并发症，发生率为4%～20%，并且为导致死亡的原因。VTE包括深静脉血栓形成（DVT）及肺栓塞（PE）。 癌症患者DVT的风险增加数倍，住院的癌症患者及正接受药物治疗的患者发生DVT的风险更大。基于人群的研究发现，癌症患者血栓形成的风险增加4.1倍，接受 化疗的患者风险增加6.5倍。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CYP4V2 | rs13146272 | A/A | 风险 |
| F5 | rs6025 | C/C | 正常 |
| F2 | rs1799963 | G/G | 正常 |
| LPL | rs268 | A/A | 正常 |
| PROCR | rs867186 | A/A | 正常 |

# 淀粉样变性

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您淀粉样变性的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

淀粉样变性是由多种原因造成的淀粉样物在体内各脏器细胞间的沉积，致使受累脏器功能逐渐衰竭的一种临床综合征。包括一组疾病。组织内有淀粉样物质沉着称为淀粉样变性，也称淀粉样物质沉着症。淀粉样物质是蛋白样物质，由于遇碘时，可被染成棕褐色，再加硫酸后呈蓝色，与淀粉遇碘时的反应相似，故称之为淀粉样变性。淀粉样变性为大量的各种可溶性纤维可溶性蛋白（淀粉样）组织而损伤正常的组织功能。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| TTR | rs76992529 | G/G | 正常 |

# 主动脉瓣二瓣化畸形

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您主动脉瓣二瓣化畸形的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

正常的主动脉瓣共有三个瓣膜。心脏收缩时，三个瓣膜同时打开，血液由左心室进入主动脉；心脏舒张时，三个瓣膜协同关闭，防止血液从主动脉返流入左心室。若主动脉瓣先天性只有两个瓣膜，称为主动脉瓣二瓣化，是最常见的先天性主动脉瓣狭窄畸形，在人群中的发生率约为1%。常伴有主动脉瓣狭窄或关闭不全，且常伴有其他先天性心血管畸形。易并发感染性心内膜炎，主动脉瓣的感染性心内膜炎中，最多见的即为主动脉瓣二瓣化畸形。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| NOTCH1 | rs41309764 | G/G | 正常 |

# 冠心病

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您冠心病的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

冠状动脉粥样硬化性心脏病是冠状动脉血管发生动脉粥样硬化病变而引起血管腔狭窄或阻塞，造成心肌缺血、缺氧或坏死而导致的心脏病，常常被称为“冠心病”。但是冠心病的范围可能更广泛，还包括炎症、栓塞等导致管腔狭窄或闭塞。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ADRB2 | rs1800888 | C/C | 正常 |
| MTHFD1L | rs6922269 | G/G | 正常 |
| ASGR1 |  | CCCCAGCCCCAG/CCCCAGCCCCAG | 正常 |

# 家族性肥厚性心肌病

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您家族性肥厚性心肌病的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

肥厚型心肌病是以心肌肥厚为特征。根据左心室流出道有无梗阻可分为梗阻性和非梗阻性肥厚型心肌病，不对称性室间隔肥厚致主动脉瓣下狭窄者称特发性肥厚型主动脉瓣下狭窄。一个家族中可有多人发病，提示与遗传有关。嗜酪细胞瘤患者并存肥厚型心肌病者较多，人类静脉滴注大量去甲肾上腺素可致心肌坏死。动物实验，静脉滴注儿茶酚胺可致心肌肥厚。因而有人认为肥厚型心肌病是内分泌紊乱所致。本病男女间有显著差异，大多在30～40岁出现症状，随着年龄增长，症状更加明显，主要症状有呼吸困难，劳力性呼吸困难，严重呈端坐呼吸或阵发性夜间呼吸困难。心绞痛；常有典型心绞痛，劳力后发作。胸痛持续时间较长，用硝酸甘油含化不但无效且可加重。晕厥与头晕；多在劳累时发生。血压下降所致，发生过速或过缓型心律失常时，也可引起晕厥与头晕。心悸；患者感觉心脏跳动强烈，尤其左侧卧位更明显，可能由于心律失常或心功能改变所致。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| MYH7 | rs3218714 | G/G | 正常 |
| MYH7 | rs3218713 | C/C | 正常 |
| TPM1 | rs104894503 | G/G | 正常 |

# 高血脂症

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您高血脂症的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

高脂血症是指血脂水平过高，可直接引起一些严重危害人体健康的疾病，如动脉粥样硬化、冠心病、胰腺炎等。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| LPL | rs1801177 | G/G | 正常 |

# 前列腺癌

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了4个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有3个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您前列腺癌的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

前列腺癌在欧美是男性癌死亡的主要原因之一，发病率随年龄增长，80岁以上检查前列腺半数有癌病灶，但实际临床发病者远低于此数，前列腺癌发病有明显的地区和种族差异，据统计中国人最低，欧洲人最高，非洲和以色列居间，我国及日本等国家为前列腺癌低发地区，但无选择50岁以上男性尸检前列腺节段切片发现潜化癌病灶数与欧美相近，因此有人认为东方人癌生长比西方人缓慢，临床病例较少。另外前列腺癌与环境亦有关系。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| FGFR4 | rs351855 | G/A | 风险 |
| KCNJ2,SOX9 | rs1859962 | T/T | 正常 |
| FCHSD1 | rs251177 | T/T | 正常 |
| DAB2IP | rs1571801 | G/G | 正常 |

# 膀胱癌

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了3个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您膀胱癌的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

膀胱癌是泌尿系统最常见的恶性肿瘤，发病率居泌尿系统恶性肿瘤的首位。一般认为与经常接触致癌物如萘胺，联苯胺等有关，日常生活中常见的染料，橡胶，塑料制品，油漆、洗涤剂等也有潜在的致癌危险，吸烟不仅仅对呼吸系统有害，还是会引起膀胱癌。另外，某些疾病如膀胱白斑、腺性膀胱炎、尿道结石，尿潴留等也可能会诱发膀胱癌。 大约有90%以上的膀胱癌患者最初的临床表现是血尿，通常表现为无痛性、间歇性、肉眼全程血尿，有时也可为镜下血尿。血尿可能仅出现1次或持续1天至数天，可自行减轻或停止，有时患者服药后与血尿自止的巧合往往给患者“病愈”的错觉。有些患者可能在相隔若干时间后再次出现血尿。血尿的染色由浅红色至深褐色不等，常为暗红色。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| PTGS2 | rs5275 | A/A | 风险 |
| OGG1/CAMK1 | rs1052133 | C/G | 正常 |
| CASC11 | rs9642880 | G/G | 正常 |

# 男性不育症

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您男性不育症的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

男性不育症是指由于男性因素引起的不育，一般把婚后同居2年以上未采取任何避孕措施而女方未怀孕，称为不育症。发生率为10%左右，其中单属女方因素约为60%，单纯男方因素约为40%，男女共有约10%，男性不育症根据临床表现，可分为绝对不育和相对不育两种。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| LOC100129138，PRMT6 | rs955988 | T/T | 正常 |

# 睾丸癌

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您睾丸癌的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

睾丸肿瘤是泌尿外科中常见的肿瘤之一。它几乎都是恶性的，发病年龄有3个高峰：婴儿期以卵黄囊瘤（婴儿型胚胎性瘤）为多；20～40岁间可见各类型睾丸肿瘤，但仍以精原细胞瘤为多，70岁以后主要为精原细胞瘤。其病因尚不明了，目前认为其发病与遗传和后天因素均有关系。其中与隐睾关系最密切，隐睾发生肿瘤的机会比正常人大10～14倍，腹腔内隐睾比腹股沟更高，而睾丸固定术并不降低恶性变的发病率，但可使肿瘤更易被发现。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| BLMH/LOC105371720 | rs1050565 | T/T | 正常 |

# 膀胱结石

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您膀胱结石的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

膀胱结石是指在膀胱内形成的结石，分为原发性膀胱结石和继发性膀胱结石。前者是指在膀胱内形成的结石，多由于营养不良引起，多发于儿童。随着我国经济的不断发展，儿童膀胱结石现已呈下降趋势。后者则是指来源于上尿路或继发于下尿路梗阻、感染、膀胱异物或神经源性膀胱等因素而形成的膀胱结石。在经济发达地区，膀胱结石主要发生于老年男性，且多患前列腺增生症或尿道狭窄；而在贫困地区则多见于儿童，女性少见。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CLDN14 | rs219780 | C/C | 正常 |

# 多发性骨髓瘤

### 风险结论

低风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有1个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您多发性骨髓瘤的风险为低风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

多发性骨髓瘤（MM）是一种恶性浆细胞病，其肿瘤细胞起源于骨髓中的浆细胞，而浆细胞是B淋巴细胞发育到最终功能阶段的细胞。因此多发性骨髓瘤可以归到B淋巴细胞淋巴瘤的范围。目前WHO将其归为B细胞淋巴瘤的一种，称为浆细胞骨髓瘤/浆细胞瘤。其特征为骨髓浆细胞异常增生伴有单克隆免疫球蛋白或轻链（M蛋白）过度生成，极少数患者可以是不产生M蛋白的未分泌型MM。多发性骨髓瘤常伴有多发性溶骨性损害、高钙血症、贫血、肾脏损害。由于正常免疫球蛋白的生成受抑，因此容易出现各种细菌性感染。发病率估计为2～3/10万，男女比例为1.6：1，大多患者年龄>40岁

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| CASP9 | rs1052576 | C/C | 风险 |
| LIG4 | rs1805388 | G/G | 正常 |

# 过敏性鼻炎

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您过敏性鼻炎的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

过敏性鼻炎即变应性鼻炎，是指特应性个体接触变应原后，主要由IgE介导的介质（主要是组胺）释放，并有多种免疫活性细胞和细胞因子等参与的鼻黏膜非感染性炎性疾病。其发生的必要条件有3个：特异性抗原即引起机体免疫反应的物质；特应性个体即所谓个体差异、过敏体质；特异性抗原与特应型个体二者相遇。变应性鼻炎是一个全球性健康问题，可导致许多疾病和劳动力丧失。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| MS4A2 | rs569108 | A/G | 正常 |
| MS4A2 | rs512555 | C/T | 正常 |

# 胆管癌

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您胆管癌的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

胆管癌是指源于肝外胆管包括肝门区至胆总管下端的胆管的恶性肿瘤。其病因可能与胆管结石、原发性硬化性胆管炎等疾病有关。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| APOE | rs440446 | G/G | 正常 |

# 慢性粒细胞白血病

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您慢性粒细胞白血病的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

慢性粒细胞白血病是一种影响血液及骨髓的恶性肿瘤，它的特点是产生大量不成熟的白细胞，这些白细胞在骨髓内聚集，抑制骨髓的正常造血；并且能够通过血液在全身扩散，导致病人出现贫血、容易出血、感染及器官浸润等。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| GSTP1 | rs1695 | A/A | 正常 |

# 原发性高血压

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您原发性高血压的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

基于目前的医学发展水平和检查手段，能够发现导致血压升高的确切病因，称之为继发性高血压；反之，不能发现导致血压升高的确切病因，则称为原发性高血压。高血压人群中多数为原发性高血压，但明确诊断原发性高血压，需首先除外继发性高血压。目前认为，继发性高血压占高血压人群的5%～10%，但随着医学发展水平和检查手段的不断进展，继发性高血压的比例将不断增加，原发性高血压的比例会不断下降。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| AGTR1 | rs5186 | A/A | 正常 |

# 喉癌

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您喉癌的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

喉癌分原发性和继发性两种。原发性喉癌指原发部位在喉部的肿瘤，以鳞状细胞癌最为常见。继发性喉癌指来自其他部位的恶性肿瘤转移至喉部，较为少见。喉癌症状主要为声嘶、呼吸困难、咳嗽、吞咽困难、颈部淋巴结转移等。高危人群应当注意戒烟，适当饮酒，做好预防工作。早期发现，早期诊疗对于减轻喉癌的危害非常重要，一方面可提高患者术后生存率，另外有可能尽量保留喉的发音功能，减少术后并发症。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| ERCC1 | rs11615 | G/G | 正常 |
| BIVM-ERCC5/ERCC5 | rs17655 | C/C | 正常 |

# 非黑色素瘤性皮肤癌

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了2个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有2个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您非黑色素瘤性皮肤癌的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

非黑色素瘤皮肤癌是人类最常见的恶性肿瘤之一.其发病率最高的是基底细胞癌，其次为易发生转移的鳞状细胞癌.

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| MC1R | rs1805008 | C/C | 正常 |
| MC1R | rs1805007 | C/C | 正常 |

# 原发性痛风

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您原发性痛风的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

痛风为嘌呤代谢紊乱和(或)尿酸排泄障碍所致血尿酸增高的一组异质性疾病。通常所称的痛风都是指原发性痛风。其临床特点是高尿酸血症、痛风性急性关节炎反复发作、痛风石沉积、特征性慢性关节炎和关节畸形，常累及肾引起慢性间质性肾炎和肾尿酸结石形成。原发性痛风绝大多数病因不清楚，有遗传倾向，属先天性代谢酶缺陷疾病。在我国近年来由于营养条件改善，平均寿命延长，发病率随年龄而增加，已成为常见病。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| NLRP3 | rs3806268 | G/A | 正常 |

# 麻风病

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您麻风病的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

麻风是由麻风杆菌引起的一种慢性传染病，主要病变在皮肤和周围神经。临床表现为麻木性皮肤损害，神经粗大，严重者甚至肢端残废。本病在世界上流行甚广，我国则流行于广东、广西、四川、云南以及青海等省、自治区。建国后由于积极防治，本病已得到有效的控制，发病率显著下降。原菌是麻风杆菌。离体后的麻风杆菌，在夏季日光照射2～3小时即丧失其繁殖力，在60℃处理一小时或紫外线照射两小时，可丧失其活力。一般应用煮沸、高压蒸气、紫外线照射等处理即可杀死。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| LACC1 | rs3764147 | A/A | 正常 |

# 黑色素瘤

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您黑色素瘤的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

黑色素瘤一般指恶性黑色素瘤（malignant melanoma，MM）是皮肤恶性黑色素瘤的一种，与皮肤鳞状细胞癌及皮肤基底细胞癌共同组成最常见的皮肤三大恶性肿瘤。黑色素瘤多由黑色素细胞所形成的痣或黑色素斑发生恶变而来。黑色素瘤已成为近年来所有恶性肿瘤中发病率增长最快的恶性肿瘤，年增长率3%-5%。并且，恶性黑色素瘤一旦进入快速生长期，则患者预后极差、病死率较高。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| AFG3L1P | rs4785763 | C/C | 正常 |

# 鼻咽癌

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您鼻咽癌的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

鼻咽癌是指发生于鼻咽腔顶部和侧壁的恶性肿瘤。是我国高发恶性肿瘤之一，发病率为耳鼻咽喉恶性肿瘤之首。常见临床症状为鼻塞、涕中带血、耳闷堵感、听力下 降、复视及头痛等。鼻咽癌大多对放射治疗具有中度敏感性，放射治疗是鼻咽癌的首选治疗方法。但是对较高分化癌，病程较晚以及放疗后复发的病例，手术切除和 化学药物治疗亦属于不可缺少的手段。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| TP53 | rs121912660 | C/C | 正常 |

# 线状体肌病

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了23个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有23个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您线状体肌病的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

杆状体肌病是遗传性的神经肌肉紊乱病，它的表现是不同程度的肌肉无力，发病年龄也不固定，通常不是进展型病变。杆状体肌病的患者往往肌肉运动发育迟缓，胳膊、腿、躯干、喉咙、面部的肌肉无力。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| TPM3 | rs121964852 | C/C | 正常 |
| TPM3 | rs121964854 | G/G | 正常 |
| TPM3 | rs121964853 | G/G | 正常 |
| TPM3 | rs80358248 | G/G | 正常 |
| TPM3 | rs80358247 | A/A | 正常 |
| ACTA1 | rs121909524 | T/T | 正常 |
| ACTA1 | rs121909528 | T/T | 正常 |
| ACTA1 | rs121909531 | G/G | 正常 |
| ACTA1 | rs121909529 | T/T | 正常 |
| ACTA1 | rs121909525 | C/C | 正常 |
| ACTA1 | rs121909523 | T/T | 正常 |
| ACTA1 | rs121909530 | A/A | 正常 |
| ACTA1 | rs121909522 | C/C | 正常 |
| ACTA1 | rs121909526 | G/G | 正常 |
| ACTA1 | rs121909520 | T/T | 正常 |
| ACTA1 | rs121909519 | A/A | 正常 |
| ACTA1 | rs121909521 | C/C | 正常 |
| ACTA1 | rs121909527 | C/C | 正常 |
| CFL2 | rs80358250 | C/C | 正常 |
| TNNT1 | rs80358249 | C/C | 正常 |
| TPM2 | rs104894128 | T/T | 正常 |
| TPM2 | rs104894129 | C/C | 正常 |
| TPM3 | rs121964851 | ATT/ATT | 正常 |

# 肾母细胞瘤

### 风险结论

正常风险

该疾病一共检测了1个位点。其中造成您患病风险增加的位点有0个；降低疾病风险的位点有0个；未见异常的位点有1个。综合位点的类型和位点对疾病的影响程度，您肾母细胞瘤的风险为正常风险。（该结果仅基于基因型得到，具体患病风险还应综合多方因素，仅供参考）

### 疾病概述

肾母细胞瘤是一种胚胎性恶性肿瘤。1814年Rance首先报告此病，1899年Wilms对此病做了详细病理描述，因此，又被命名为Wilms瘤。2004年WHO《泌尿系统及男性生殖器官肿瘤病理学和遗传学》肾肿瘤分类中认为该病起源于肾胚基细胞。肾母细胞瘤好发于儿童，是儿童第二位常见的腹部恶性肿瘤。98%的病例发生于10岁以下，最多见于3岁以下的儿童，3岁以后发病率显著降低，5岁以后少见，成人中罕见，约有3%发生在成人，被称为成人肾母细胞瘤。成人肾母细胞瘤中20%发生在15～20岁，80%发生在30～70岁。男女发病率无明显差异，多数为一侧发病，3%～10%为双侧，患者双侧同时或相继发生。肾母细胞瘤患儿绝大多数是无意中被发现腹部肿块，如在给孩子洗澡、换衣或触摸患儿腹部时触到肿块。通常肿块表面光滑平整、质地硬、无压痛，肿块通常比较固定。有的患儿腹部膨隆或两侧不对称。少数患儿有腹痛或恶心、呕吐、食欲减退的消化系统疾病症状。也有少数患儿表现为血尿、发热、高血压。晚期患儿可出现面色苍白、消瘦、精神萎靡，甚至出现转移症状，如咯血、头痛等。有12%~15%的患儿会伴有先天性畸形，如先天性虹膜脉络膜缺损。

### 位点

| **基因名称** | **基因位点** | **基因型** | **结论** |
| --- | --- | --- | --- |
| MET | rs11762213 | G/G | 正常 |