



■ 幸福基石

# 基因检测报告

---

用户详解手册



致用户的一封信

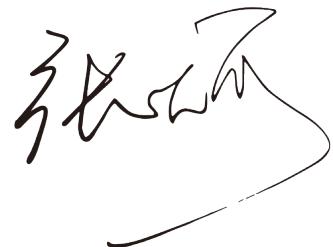
尊敬的崔敬娓女士：

肿瘤君站在我们每个人的人生尽头，或远或近。逃避也好，恐惧也好，并不会让它走开。而如今，我们可以帮您揭开它藏在您身体里的密码，预见它的出现，帮助您科学的个性化的尽力延缓和避免它的到来。

肿瘤的发病，具有基因决定的遗传性，也受您个人的健康状况、生活方式和环境的影响。所以对于肿瘤风险的科学预估不能仅凭借基因检测分析结果。基于此，我们为您提供的基因解读及指导方案，是经过幸福基石特聘专家团队共同分析的结果。为您服务的专家团队包括生物信息专家、遗传解读专家，和相关疾病的医生。

健康·家·幸福，是我们每个人追求的。肿瘤具有家族遗传倾向，我们也希望能够帮助您关注家人的肿瘤易感风险，支持您科学的管理与关爱全家人的健康幸福。

感谢您选择幸福基石作为解密您的基因密码的伙伴！随着科学的进展带来更多基因的解密，我们将不断为您更新解读，努力呵护您与家人的健康。



张大可 ,PhD

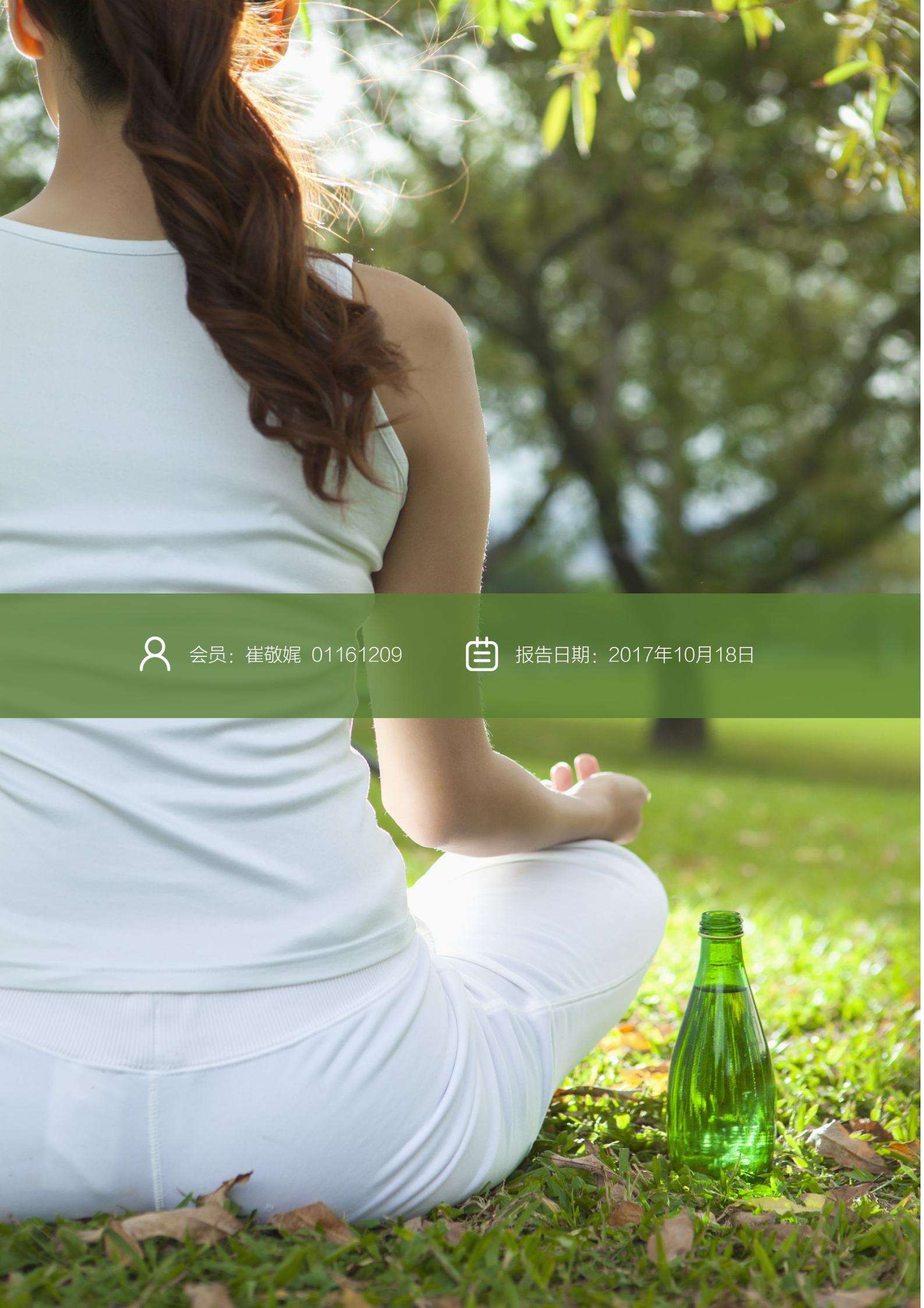
幸福基石生物科技 首席科学家



会员: 崔敬媚 01161209



报告日期: 2017年10月18日



# 索引

# INDEX

## 报告使用说明

User Manual

报告使用说明

002

## 关于肿瘤预防管理

Prevention And Management Of Cancer

肿瘤预防管理

005

## 检测结果概述

Report Summary

致病基因

010

风险基因

011

预防建议

012

## 检测结果概述

Report Summary

乳腺癌

015

肺癌

029

神经胶质瘤

039

胰腺癌

048

结直肠癌

058

卵巢癌

071

肝癌

081

甲状腺癌

091

子宫颈癌

100

子宫内膜癌

109

胃癌

118

膀胱癌

127

食管癌

136

淋巴瘤

145

## 附录

Appendix

致病基因与肿瘤关系列表

156

免责声明

157

幸福基石服务介绍

158



报告使用说明

User Manual

## 使用说明

使用说明

# User Manual

## 1.这份报告能告诉我什么？

- 根据你的风险，本报告给出有针对性的建议。指导您遵医嘱主动管理自己的健康，预防肿瘤的发生。
- 所检测的全部基因是终身不变的，可做为疾病诊断和治疗的辅助信息，于需要时查询并将信息告知医生。随着医学科学的发展，基因信息会成为医疗诊治的必要依据，这份报告对于您今后的疾病管理具有终身意义。

所以，请阅读并始终保留这份报告。

## 2.如何理解基因与肿瘤风险的关系？

肿瘤的发生受遗传因素和环境因素的共同影响。基因记录和传递着肿瘤发生风险的遗传信息。找到并解密这些基因，就能在尚未患病前发现未来患病的隐患。

但并不能认为，发现了基因突变所导致的肿瘤发病隐患，就一定会发病。知道隐患，在医生指导下监测和避免，才是理性的预防疾病的方式。

## 3.这份检查为我检测了哪些基因？

- 在本报告详解部分，针对每种肿瘤，列明了为您检测的所有“致病基因”和“风险基因”名称及位点信息。对于检出的有突变的基因，列明基因的突变位置及类型。
- “致病基因”致病机理明确，且有遗传性。“风险基因”与疾病发生相关，可能提高发病风险，但机理与因果关系不明。
- “致病基因”与“风险基因”对于疾病易感性(患病风险)的意义权重不同。“致病基因”是跟某种临床疾病发病相关的比较明确的基因，它的突变对疾病的发生的决定性的，对于患病具有更重要的意义，而“风险基因”是有迄今文献发表的相关基因，其对于患病风险的评估尚没有致病基因明确，其权重较低。即如果您有“致病基因”的突变，那么“风险基因”的变异就可以不去具体考虑了。

## 4.不同肿瘤，与哪些“致病基因”相关？

详细见附录。



## 5. 每个“致病基因”检测了哪些位点？

每个基因，都为您检测了几百个位点，并进行计算与评估。如果您需要所有“致病基因”的详细位点检测信息，请联系客服，索取电子版详情。

## 6. 如何理解“致病基因”的突变？

“纯合突变”与“杂合突变”：“纯合突变”是一对等位基因都存在突变，而“杂合突变”指等位基因中只有其中一个基因出现突变。比如本来的生物基因型是 aa，如果突变成 Aa 就是杂合突变型，如果突变成 AA 就是纯合突变型。从患病风险来说，致病基因的突变如果是纯合突变，会导致必然发病；如果是杂合突变，会导致患病风险增加。只要是“致病基因”有突变，就应该引起足够的重视，遵医嘱进行进一步检查和预防。

## 7. 如何综合评估肿瘤风险？

基因检测的结果只能做为肿瘤患病风险临床评估的部分依据。科学的评估，同时需要结合家族史、个人疾病史、个人健康状况等因素。基于综合考虑，由遗传咨询专家与临床医生共同给出的方案，才是科学全面的。由医生给每个人的指导建议也是个性化的。

尤其是经过评估后的肿瘤高危个体，定要遵医嘱，进行有针对性的进一步临床检查、定期随诊、及调整生活方式等。

## 8. 不同肿瘤发生中，共同的风险因素有哪些？

- 有肿瘤家族史
- 从事高危风险职业(辐射、化工)
- 有相关慢性病史
- 亚健康状态
- 不良生活习惯
- > 40 岁

以上均是罹患肿瘤的风险因素。如果您个人具有某种肿瘤的相关疾病症状，或者您的直系亲属有某种肿瘤的患病，您及您的其他直系亲属均应提高警惕。

如果您经过我们的临床专家的基因+病史+现状的全面评估，认为是高危人群，请一定要遵医嘱，科学的面对疾病风险，管理自己的健康。

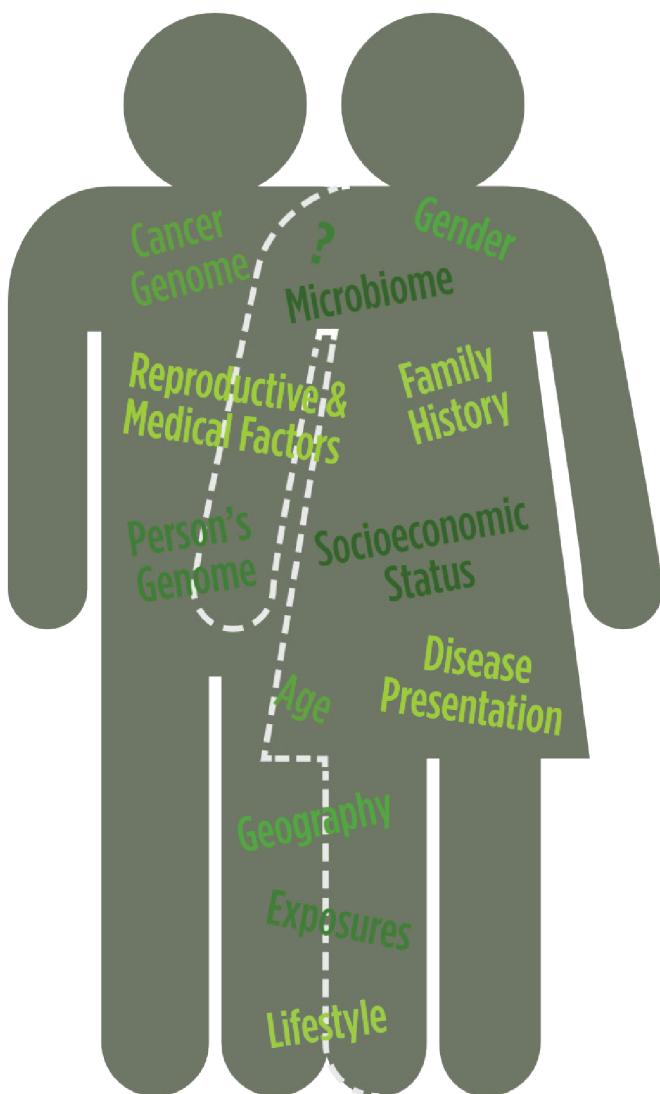


## 9. 精准预防

本服务的目标，是通过对您的全方位评估及后续跟踪，帮助您达成对于肿瘤的精准预防。

精准预防 \* 是一个前沿新兴的概念框架，其目标是通过将某种肿瘤发生的多种影响因素综合考量，定制肿瘤预防的个体化方案。在精准预防中包含如下因素：

- (1) 个人基因组
- (2) 年龄
- (3) 性别
- (4) 家族史，包括肿瘤的遗传倾向
- (5) 生活方式，包括吸烟、饮酒、肥胖、运动等
- (6) 生殖和医疗因素
- (7) 致癌性的病原体感染
- (8) 社会经济状况
- (9) 地理因素
- (10) 其他尚未知因素



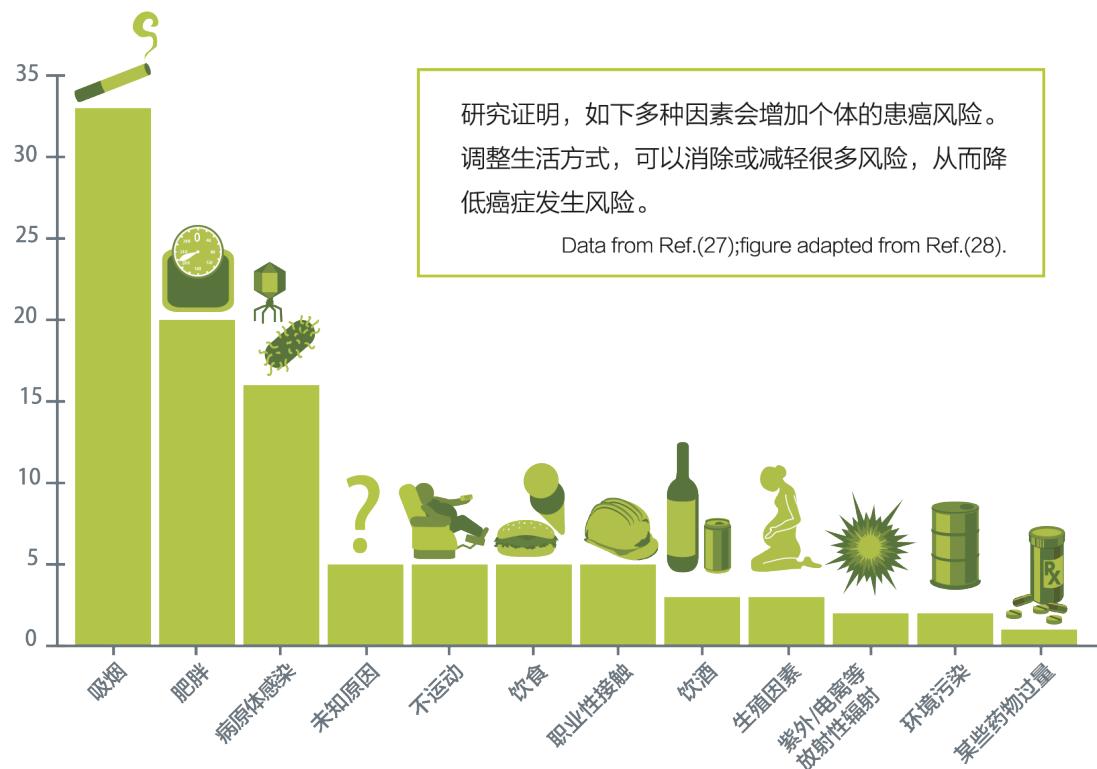
\*参考自 AACR CANCER PROGRESS REPORT 2016



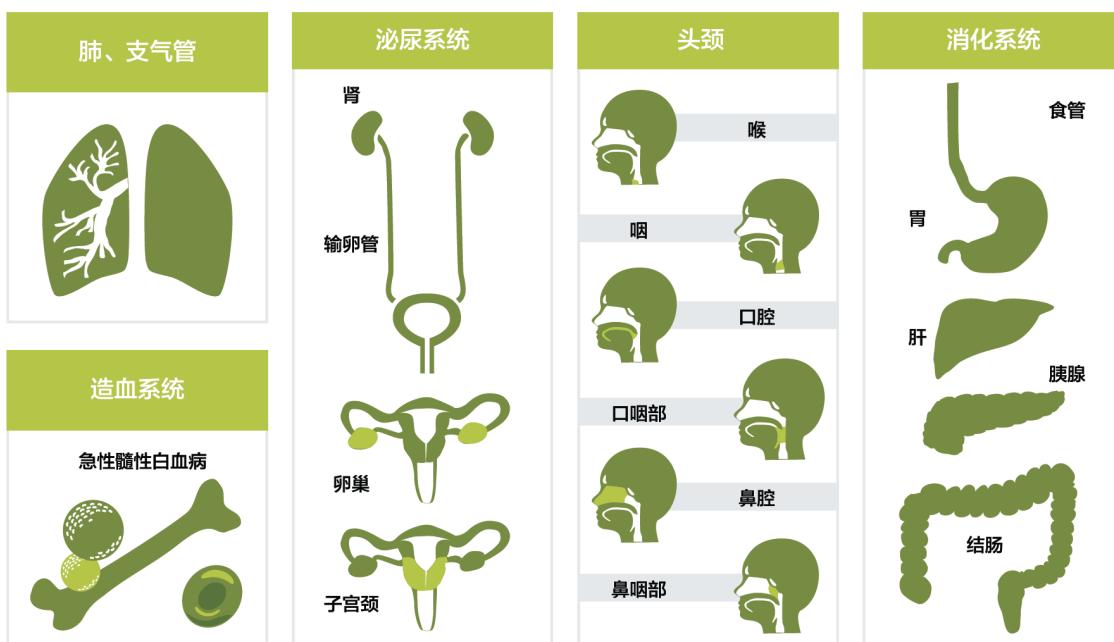
## 关于肿瘤预防管理

Management for cancer prevention

## 肿瘤风险因素



## 吸烟引发多种癌症，不只是肺

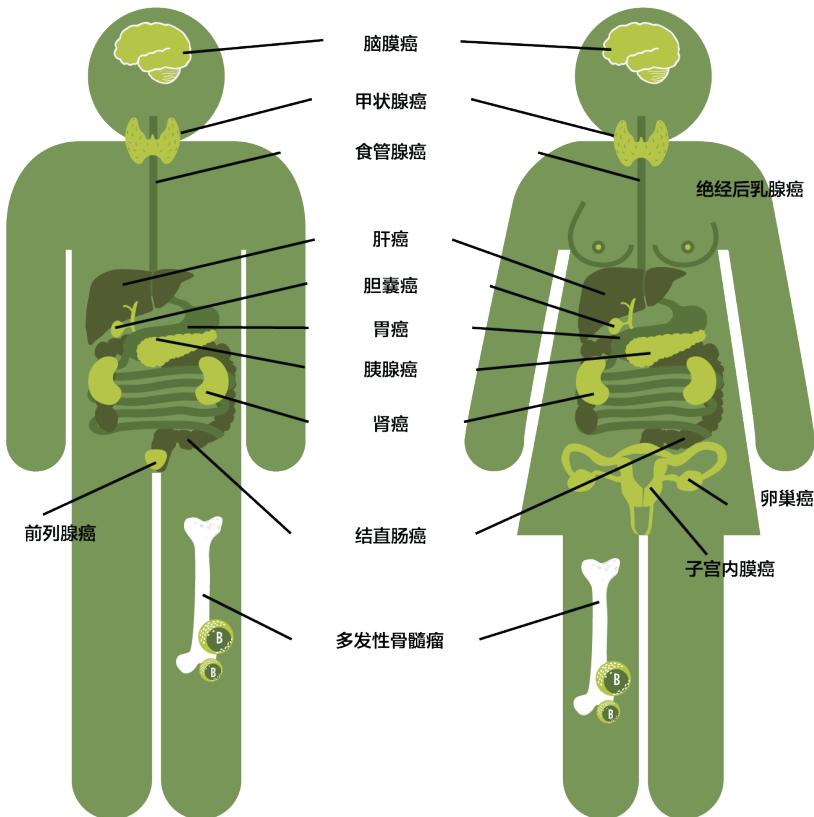


吸烟可增加包括肺癌在内的18种肿瘤风险。任何形式的吸烟都是不安全的，被动吸二手烟同样有害。

Figure adapted from Ref. (1)

## 控制体重，健康饮食，积极运动

肥胖易引发的癌症

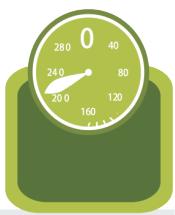


14种癌症与肥胖有关

## 减少因肥胖、不运动、不良饮食引发的肿瘤风险

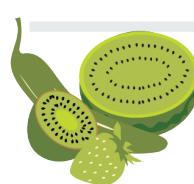
世界癌症组织给出了如下建议：

在正常体重区间，尽量保持瘦。



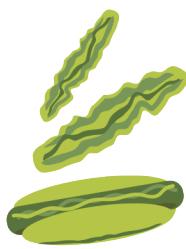
 每天至少运动30分钟，因为规律运动可以降低某些肿瘤风险。

限制食用高热量食物（高脂肪、高糖、低纤维），避免饮用含糖量高的饮料。



多吃多种蔬菜水果、全麦、豆类。

有节制的吃红肉，尽量避免吃加工的肉类（热狗、火腿、培根等），不吃烟熏食物。不吃发霉变质的食物。这些食物可增加结直肠癌风险。



限制饮酒。因为酒精可增加6种癌症风险：乳腺癌、结直肠癌、食管癌、肝癌、胃癌、口腔／咽喉癌。



## 预防易引发癌症的病原体的感染

预防或消除 4 种主要的致癌病原体感染：

病原体	预防感染的方法	通过治疗消除感染	医疗建议
幽门螺旋杆菌	无	可消除感染	有胃肠道症状或并病史者， 医疗检查
乙肝病毒 (HBV)	疫苗	难以消除感染，但可延缓进展，从而降低肿瘤发生几率	接受筛查
丙肝病毒 (HCV)	避免不当行为（注射毒品、不安全性行为等）	可消除感染	接受筛查
人类乳头瘤病毒 (HPV)	疫苗 安全性行为（但也无法保证完全不受感染）	无	11~12岁男孩和女孩 未接受疫苗的26岁女性或21岁男性

A photograph of a man and a young girl in a garden. The man, wearing a white shirt, is looking up at the sky with a smile. The young girl, wearing a patterned dress, stands next to him, also looking up. They are surrounded by lush greenery and pink flowers.

## 检测结果概述

Report Summary

# 致病基因

## 报告简述

根据GeneDX数据，该突变被认为与家族性肿瘤综合征相关，可导致乳腺癌，结直肠癌，胰腺癌高危

## 致病基因变异检出

基因名词: *ATM*

该基因突变与家族性肿瘤综合征相关，可导致乳腺癌、结直肠癌、胰腺癌高发

## 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
ATM	NM_000051.3(ATM):c.46_25dupT (p.Leu1542Phefs)	杂合，移码突变	Pathogenic (1例)	0.0%

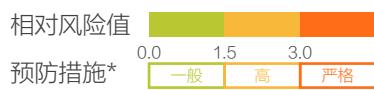
\* 致病性证据：已报道的支持该突变导致相应疾病的病例数量及类型

\*\* 人群频率:东亚人群中与您具有相同突变的人的比例

## 风险基因

\* 您的 14 种肿瘤风险排名，按照相对遗传风险从高（橙）到低（绿）排列；右边的数字为您的相对遗传风险评分。如果有致病基因突变检出，患病风险将大大增加，已在前页单独说明，此表仅为风险评分，是风险基因变异结果。

疾病	您的结果	相对风险评分	详解页码
乳腺癌		4.08	15
肺癌		2.16	29
神经胶质瘤		1.44	39
胰腺癌		1.30	48
结直肠癌		1.29	58
卵巢癌		1.27	71
肝癌		1.13	81
甲状腺癌		0.96	91
子宫颈癌		0.95	100
子宫内膜癌		0.91	109
胃癌		0.88	118
膀胱癌		0.64	127
食管癌		0.62	136
淋巴瘤		0.29	145



注：预防措施具体方法见详解部分，对于高风险(>3)个体，如有需求，可联系客服，预约医生或遗传咨询师为您 1 对 1 讲解。

## 预防建议

根据肿瘤致病基因和风险基因的检测结果，您有致病基因检出阳性

您的主要肿瘤风险为：**乳腺癌、结直肠癌、胰腺癌**

请参考如下建议：

(参见乳腺癌、结直肠癌、胰腺癌的健康管理措施)

### 生活方式：

建立良好的生活方式，调整好生活节奏，保持心情舒畅。

### 坚持体育锻炼：

坚持体育锻炼，积极参加社交活动，避免和减少精神、心理紧张因素，保持心态平和。

### 养成良好的饮食习惯：

- 婴幼儿时期注意营养均衡，提倡母乳喂养
- 儿童发育期减少摄入过量的高蛋白和低纤维饮食
- 青春期不要大量摄入脂肪和动物蛋白，加强身体锻炼
- 绝经后控制总热量的摄入，避免肥胖
- 平时不过量摄入肉类、煎蛋、黄油、奶酪、甜食等饮食习惯，少食腌、熏、炸、烤食品，增加食用新鲜蔬菜、水果、维生素、胡萝卜素、橄榄油、鱼、豆类制品等

### 治疗：

积极治疗乳腺疾病。

### 不乱用：

不乱用外源性雌激素。

### 饮酒：

不长期过量饮酒。

### 定期检查：

高危人群做乳腺癌筛查，定期检查

### 自我检查：

学会乳腺自我检查，养成定期乳腺自查习惯，积极参加乳腺癌筛查

### 注意饮食：

少吃脂肪，多吃富含膳食纤维的饮食（剑桥大学的研究表明，高纤维饮食能有效减低患上致命癌症的危险几率达40%，特别是结肠癌及直肠癌）。

膳食纤维主要来自天然的蔬菜、水果、谷类及豆类。蔬菜中的十字花科蔬菜（包括花椰菜、芥菜、白菜等）。

黄色和绿色蔬果，以及洋葱、苹果皮等食物中，含有丰富类黄酮素，多吃也有助于预防癌症。

## 戒烟

## 坚持规律锻炼

### 筛查：

美国癌症协会建议，从50岁开始，所有人都应该选择以下5种筛查方案中的一种执行，如果筛查结果为阳性，则需要做结肠镜检查。

每年进行粪便潜血试验（FOBT）或者是粪便免疫化学试验（FIT）；

每五年乙状结肠镜检查，时间灵活；

每年（FOBT）或（FIT），加上每五年一次时间灵活的乙状结肠镜检查；

每五年结肠双对比造影；

每十年结肠镜检查。

### 高危人群：

有炎症性肠道疾病或有结肠癌家族史的人群应该尽早就医，遵医嘱进行相关检查并随诊。

---

### 调整生活方式：

- 减少高热量、高脂肪高蛋白食物，少吃油炸食品
- 戒烟
- 减少饮酒

### 自检：

以下是六大危险指数，发现符合尽早就医。

- (1) 40岁以上。
- (2) 近期体重下降。
- (3) 原因不明的上腹部及后背部疼痛。
- (4) 经上部及下部消化道造影检查，难以解释的消化道症状。
- (5) 无家族史和肥胖而急剧发生的糖尿病。
- (6) 难以用胰腺炎来解释的胰酶类的变化。

### 高危人群，应及早就医，遵医嘱进行检查、随诊：

由于胰腺癌早期无特异性症状，因此早期很难明确诊断，因此应高度重视胰腺癌的高危人群，必要时行腹部B超检查和外周血CA199值的检测。如果发现胰腺异常，应遵医嘱进一步检查。

经幸福基石的特约医生对您进行包括个人健康状况、家族史等全面评估后，会给出更具体建议，请遵照医生咨询后的建议。



## 检测结果详解

Detailed Explanation

Breast Cancer



# 乳腺癌

## 致病基因 ( 乳腺癌 )

### 致病基因变异检出

基因名词: *ATM*

该基因突变与家族性肿瘤综合征相关, 可导致乳腺癌、结直肠癌、胰腺癌高发

### 致病基因, 突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
<i>ATM</i>	NM_000051.3(ATM):c.46_25dupT (p.Leu1542Phefs)	杂合, 移码突变	Pathogenic (1例)	0.0%

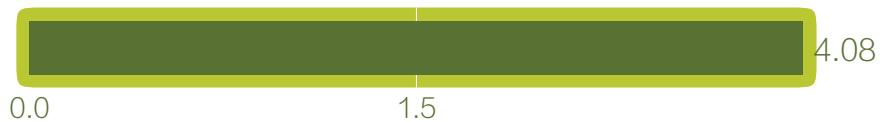
## 致病基因详情 (乳腺癌)

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果	
ATM	232	rs730881304	( + )	( ! )
BARD1	38	无	( - )	
BRCA1	373	无	( - )	
BRCA2	601	无	( - )	
BRIP1	61	无	( - )	
CDH1	27	无	( - )	
CHEK2	53	无	( - )	
MLH1	441	无	( - )	
MRE11A	29	无	( - )	
MSH2	412	无	( - )	
MSH6	197	无	( - )	
MUTYH	52	无	( - )	
NBN	37	无	( - )	
PALB2	93	无	( - )	
PMS1	16	无	( - )	
PMS2	59	无	( - )	
PTEN	86	无	( - )	
RAD50	54	无	( - )	
RAD51C	24	无	( - )	
STK11	34	无	( - )	
TP53	98	无	( - )	

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分（乳腺癌）

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患乳腺癌的相对风险增加 308.87%，是普通人的 4.08 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0339%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.1387%

## 风险基因详情 (乳腺癌)

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs616488	A	A	GA	0.97
rs11249433	A	G	AA	0.99
rs4951011	A	G	AA	0.94
rs4245739	C	C	AA	0.98
rs4849887	T	C	CC	1.03
rs2016394	G	G	GG	1.01
rs13393577	T	T	TT	1.03
rs13387042	A	A	GG	0.96
rs16857609	C	T	TT	1.06
rs6762644	A	G	AA	0.98
rs4973768	C	T	TC	1.06
rs9790517	C	T	CT	0.98
rs6828523	C	C	AC	0.95
rs10069690	C	T	TT	1.10
rs10941679	A	G	GG	1.12
rs889312	C	C	CA	0.99
rs10472076	T	C	TT	0.97
rs1353747	T	T	TT	0.99
rs10474352	C	C	TT	0.90
rs1432679	C	C	TC	0.98
rs11242675	C	T	CC	0.95
rs204247	G	G	AG	0.98
rs17530068	T	C	CT	1.02

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs2180341	G	G	GA	1.20
rs9485372	G	G	AA	0.88
rs3757318	G	A	AG	1.06
rs2046210	G	A	AG	1.05
rs140068132	A	A	AA	1.00
rs9383938	G	T	TG	1.04
rs720475	G	G	GG	1.00
rs9693444	A	A	AC	1.03
rs6472903	G	T	TT	1.00
rs13281615	A	G	GA	1.00
rs1562430	T	T	TT	1.05
rs11780156	C	T	TT	1.11
rs1011970	G	T	GG	0.98
rs10759243	C	A	CC	0.94
rs865686	G	T	GT	0.90
rs2380205	C	C	CC	1.01
rs7072776	A	A	GG	0.99
rs11814448	A	C	AA	0.99
rs10822013	C	T	TC	1.00
rs704010	T	T	CC	0.95
rs7904519	A	G	AA	0.99
rs11199914	C	C	TC	0.98
rs3750817	C	T	CC	0.80
rs2981579	A	A	AA	1.27

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs1078806	A	G	GA	1.14
rs2981578	C	C	CC	1.17
rs1219648	A	G	GG	1.37
rs2981582	A	A	AG	1.06
rs10510102	T	C	TT	0.95
rs3817198	T	C	TT	0.98
rs909116	T	T	TT	1.22
rs3903072	G	G	GG	1.01
rs11820646	T	C	TC	0.99
rs17221259	T	C	CC	1.39
rs10771399	A	A	AA	1.05
rs17356907	A	A	GA	0.95
rs1292011	A	A	AA	1.04
rs2236007	G	G	AG	0.97
rs2588809	T	T	TC	1.07
rs999737	C	C	CC	1.00
rs4322600	A	G	AG	0.86
rs941764	A	G	GA	1.04
rs2290203	G	G	GA	1.00
rs3803662	A	A	GA	0.93
rs4784227	C	T	TC	1.09
rs12922061	C	T	TC	1.08
rs3112612	G	A	GA	0.91
rs17817449	T	T	TT	1.02



基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs13329835	A	G	AA	0.99
rs6504950	G	G	GG	1.01
rs1436904	T	T	GT	0.99
rs8170	G	A	GG	0.99
rs8100241	G	G	GG	1.07
rs4808801	A	A	GA	0.96
rs3760982	A	A	GG	0.98
rs2284378	T	T	CC	0.95
rs2823093	G	G	GG	1.00
rs132390	C	C	TT	0.99
rs6001930	T	C	TT	0.94

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（乳腺癌）



### 减肥:

控制体重，尤其是避免绝经后肥胖



### 忌酒:

避免过量饮酒



### 运动:

保持运动



### 控制情绪:

避免紧张焦虑情绪



### 慎用药:

不乱用雌激素类药物



### 自检:

定期乳腺自查，积极参加乳腺癌筛查



### 体检:

定期体检，检查项目：乳腺触诊、乳腺超生等



### 看医生:

高危人群（见下文），及早就医，主动做乳腺癌筛查，遵医嘱进行定期检查及随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（乳腺癌）

乳腺癌是发生在乳腺腺上皮组织的恶性肿瘤。

乳腺癌已成为当前社会的重大公共卫生问题。我国乳腺癌发病率位居女性恶性肿瘤的第1位，城市较农村高。

女性乳腺癌年龄别发病率0~24岁年龄段处较低水平，25岁后逐渐上升，50~54岁组达到高峰，55岁以后逐渐下降。

乳腺癌通过早预防、早发现、早治疗，是可以控制的，是疗效最佳的实体肿瘤之一。

## 危险因素

### 乳腺癌家族史：

乳腺癌家族史是重要的危险因素。家族中母亲或姐姐患有乳腺癌的妇女其发生乳腺癌的机率是正常人群的3~4倍，若母亲或姐姐在绝经前患双侧乳腺癌，该妇女发生乳腺癌的机率是正常人群的9倍。

### 雌激素：

- 妇女的乳腺在青春期受卵巢激素的作用发育成熟，乳腺癌的发生与上述的多种生殖因素有着密切的关系。初潮年龄小的妇女患乳腺癌的机率大。初潮早还是绝经晚，实际上是妇女的月经史延长了。
- 未育妇女患乳腺癌的危险性要比生育过的妇女大，而妇女第一胎正常妊娠年龄越小她一生患乳腺癌的机率也越小。
- 长时间母乳喂养也能减少发生乳腺癌的危险性。
- 乳腺癌的发生与体内雌激素密切相关，妇女停经后因种种原因进行雌激素替代疗法，会增加患乳腺癌尤其是子宫内膜癌的危险。

### 体重的增加，尤其在绝经后。：

增加10公斤体重乳腺癌的危险性将增加80%。

### 饮酒：

每天饮酒3次以上的妇女患乳腺癌的危险度增加50%~70%。

### 环境：

环境因素如：电离辐射、三环类镇痛药、化疗药物及多种抗高血压药物（包括利血平、酚噻嗪、甲基多巴等）均增加乳腺癌发病危险。

### 糖尿病：

II型糖尿病会增加乳腺癌的危险性。

## 高危人群

(a) 家族中有患乳腺癌及卵巢癌、子宫癌家族病史的女性（如母亲、姐妹）

(b) 月经初潮早(<12岁)，绝经迟(>55岁)

(c) 从未生育或生育晚(35岁以后)

(d) 未哺乳或生育后哺乳时间减少或人工哺乳

(e) 其他的危险因素包括乳房肿块(如小叶或导管增生,纤维腺瘤、非典型性增生、硬化性腺病)

(f) 长时间应用雌激素:如口服避孕药、绝经后使用激素替代治疗

(g) 不良生活习惯:如吸烟、酗酒、体重超标

(h) 胸部接受过高剂量放射线的照射

(i) 携带与乳腺癌相关的突变基因

## 如何预防

---

### 生活方式:

建立良好的生活方式,调整好生活节奏,保持心情舒畅。

### 坚持体育锻炼:

坚持体育锻炼,积极参加社交活动,避免和减少精神、心理紧张因素,保持心态平和。

### 养成良好的饮食习惯:

- 婴幼儿时期注意营养均衡,提倡母乳喂养
- 儿童发育期减少摄入过量的高蛋白和低纤维饮食
- 青春期不要大量摄入脂肪和动物蛋白,加强身体锻炼
- 绝经后控制总热量的摄入,避免肥胖
- 平时不过量摄入肉类、煎蛋、黄油、奶酪、甜食等饮食习惯,少食腌、熏、炸、烤食品,增加食用新鲜蔬菜、水果、维生素、胡萝卜素、橄榄油、鱼、豆类制品等

### 治疗:

积极治疗乳腺疾病。

### 不乱用:

不乱用外源性雌激素。

### 饮酒:

不长期过量饮酒。

### 定期检查:

高危人群做乳腺癌筛查,定期检查

### 自我检查:

学会乳腺自我检查,养成定期乳腺自查习惯,积极参加乳腺癌筛查

## 参考文献 (乳腺癌)

1. Bogdanova, N. et al. Association of two mutations in the CHEK2 gene with breast cancer. *Int J Cancer* 116, 263–6 (2005).
2. Cai, Q. et al. Genome-wide association study identifies breast cancer risk variant at 10q21.2: results from the Asia Breast Cancer Consortium. *Hum Mol Genet* 20, 4991–9 (2011).
3. Cai, Q. et al. Genome-wide association analysis in East Asians identifies breast cancer susceptibility loci at 1q32.1, 5q14.3 and 15q26.1. *Nat Genet* 46, 886–90 (2014).
4. Chen, F. et al. A genome-wide association study of breast cancer in women of African ancestry. *Hum Genet* 132, 39–48 (2013).
5. Chen, J.J., Silver, D., Cantor, S., Livingston, D.M. & Scully, R. BRCA1, BRCA2, and Rad51 operate in a common DNA damage response pathway. *Cancer Res* 59, 1752s–1756s (1999).
6. Easton, D.F. et al. Genome-wide association study identifies novel breast cancer susceptibility loci. *Nature* 447, 1087–93 (2007).
7. Elgazzar, S. et al. A genome-wide association study identifies a genetic variant in the SIAH2 locus associated with hormonal receptor-positive breast cancer in Japanese. *J Hum Genet* 57, 766–71 (2012).
8. Fletcher, O. et al. Novel breast cancer susceptibility locus at 9q31.2: results of a genome-wide association study. *J Natl Cancer Inst* 103, 425–35 (2011).
9. Frank, B. et al. BRIP1 (BACH1) variants and familial breast cancer risk: a case-control study. *BMC Cancer* 7, 83 (2007).
10. Fukuda, T. et al. Alterations of the double-strand break repair gene MRE11 in cancer. *Cancer Res* 61, 23–6 (2001).
11. Garcia-Closas, M. et al. Genome-wide association studies identify four ER negative-specific breast cancer risk loci. *Nat Genet* 45, 392–8, 398e1–2 (2013).
12. Kim, H.C. et al. A genome-wide association study identifies a breast cancer risk variant in ERBB4 at 2q34: results from the Seoul Breast Cancer Study. *Breast Cancer Res* 14, R56 (2012).
13. Li, J. et al. A combined analysis of genome-wide association studies in breast cancer. *Breast Cancer Res Treat* 126, 717–27 (2011).
14. Long, J. et al. Identification of a functional genetic variant at 16q12.1 for breast cancer risk: results from the Asia Breast Cancer Consortium. *PLoS Genet* 6, e1001002 (2010).
15. Long, J. et al. Genome-wide association study in east Asians identifies novel susceptibility loci for breast cancer. *PLoS Genet* 8, e1002532 (2012).

16. Lynch, E.D. et al. Inherited mutations in PTEN that are associated with breast cancer, cowden disease, and juvenile polyposis. *Am J Hum Genet* 61, 1254–60 (1997).
17. Masciari, S. et al. Germline E-cadherin mutations in familial lobular breast cancer. *J Med Genet* 44, 726–31 (2007).
18. Merino, D. & Malkin, D. p53 and hereditary cancer. *Subcell Biochem* 85, 1–16 (2014).
19. Michailidou, K. et al. Large-scale genotyping identifies 41 new loci associated with breast cancer risk. *Nat Genet* 45, 353–61, 361e1–2 (2013).
20. Milne, R.L. Variants in the ATM gene and breast cancer susceptibility. *Genome Med* 1, 12 (2009).
21. Monsees, G.M., Kraft, P., Chanock, S.J., Hunter, D.J. & Han, J. Comprehensive screen of genetic variation in DNA repair pathway genes and postmenopausal breast cancer risk. *Breast Cancer Res Treat* 125, 207–14 (2011).
22. Rebbeck, T.R. et al. Genetic heterogeneity in hereditary breast cancer: role of BRCA1 and BRCA2. *Am J Hum Genet* 59, 547–53 (1996).
23. Rennert, G. et al. MutYH mutation carriers have increased breast cancer risk. *Cancer* 118, 1989–93 (2012).
24. Rinella, E.S. et al. Genetic variants associated with breast cancer risk for Ashkenazi Jewish women with strong family histories but no identifiable BRCA1/2 mutation. *Hum Genet* 132, 523–36 (2013).
25. Siddiq, A. et al. A meta-analysis of genome-wide association studies of breast cancer identifies two novel susceptibility loci at 6q14 and 20q11. *Hum Mol Genet* 21, 5373–84 (2012).
26. Song, C. et al. A genome-wide scan for breast cancer risk haplotypes among African American women. *PLoS One* 8, e57298 (2013).
27. Stone, J.G. et al. Contribution of germline MLH1 and MSH2 mutations to lobular carcinoma in situ of thebreast. *Cancer Lett* 167, 171–4 (2001).
28. Thai, T.H. et al. Mutations in the BRCA1-associated RING domain (BARD1) gene in primary breast, ovarian and uterine cancers. *Hum Mol Genet* 7, 195–202 (1998).
29. Tischkowitz, M. et al. Rare germline mutations in PALB2 and breast cancer risk: a population-based study. *Hum Mutat* 33, 674–80 (2012).
30. Turnbull, C. et al. Genome-wide association study identifies five new breast cancer susceptibility loci. *Nat Genet* 42, 504–7 (2010).
31. Walsh, T. & King, M.C. Ten genes for inherited breast cancer. *Cancer Cell* 11, 103–5 (2007).

32. Zheng, W. et al. Genome-wide association study identifies a new breast cancer susceptibility locus at 6q25.1. *Nat Genet* 41, 324–8 (2009).

Lung Cancer



# 肺癌

## 致病基因 (肺癌)

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

## 致病基因详情 (肺癌)

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
BRAF	47	无	( - )
EGFR	7	无	( - )
KRAS	16	无	( - )
PIK3CA	3	无	( - )
TP53	98	无	( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分（肺癌）

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患肺癌的相对风险增加 116.56%，是普通人的 2.16 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0285%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0618%

## 风险基因详情 (肺癌)

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs2808630	C	C	CT	1.12
rs10197940	T	T	CC	0.88
rs4488809	T	C	CC	1.22
rs13314271	T	T	CC	0.88
rs10937405	C	C	CC	1.15
rs2131877	G	G	GA	1.02
rs2736100	C	C	CC	1.31
rs2853677	G	G	GG	1.51
rs401681	C	C	CC	1.08
rs31489	C	C	CC	1.03
rs4324798	G	A	GG	0.99
rs3817963	T	C	TT	0.92
rs2395185	G	T	GG	0.89
rs2494938	G	A	GG	0.92
rs9387478	C	C	AA	0.84
rs2285947	G	A	AG	1.07
rs7086803	G	A	AA	1.39
rs753955	A	G	AA	0.89
rs8034191	T	C	TT	0.97
rs7216064	G	A	GA	0.95
rs17879961	A	A	AA	0.99
rs36600	T	T	CC	0.93

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（肺癌）



### 戒烟：

不吸烟，远离二手烟



### 环境：

尽量避免长期处于大气污染、辐射等环境。雾霾天戴上口罩，避免在污染环境中运动



### 体检：

定期体检，检查项目：胸部X线检查



### 看医生：

- 对于刺激性咳嗽、痰中带血或咳血、胸痛、胸闷气急、声音嘶哑等症状及早就医
- 高危人群（见下文），需及早就医，遵医嘱进行定期检查及随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（肺癌）

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。近年来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，女性发病率和死亡率占第二位。

长期大量吸烟与肺癌的发生有非常密切的关系。已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。被动吸烟者肺癌患病率也明显增加。

城市居民肺癌的发病率比农村高，可能与城市大气污染和烟尘中含有致癌物质有关。

## 危险因素

### 吸烟：

目前认为吸烟是肺癌最重要的高危因素。烟草中有超过 3000 种化学物质，其中多链芳香烃类化合物（如：苯并芘）和亚硝胺均有很强的致癌活性。吸烟者或有吸烟史的人群发生肺癌的风险明显增高。

### 职业和环境接触：

肺癌是职业癌中最重要的一种。估约 10% 的肺癌患者在职业环境中有关致肺癌物的接触史。

- 现已证明以下 9 种职业环境致癌物增加肺癌的发生率：铝制品的副产品、砷、石棉、bis-chloromethylether、铬化合物、焦炭炉、芥子气、含镍的杂质、氯乙烯。
- 长期接触铍、镉、硅、福尔马林等物质也会增加肺癌的发病率。
- 煤气、沥青，炼焦工人肺癌发病率较一般人群为高。
- 空气污染，特别是工业废气均能引发肺癌。

### 电离辐射：

肺脏是对放射线较为敏感的器官。美国曾有报道开采放射性矿石的矿工 70% ~ 80% 死于放射引起的职业性肺癌。

日本原子弹爆炸幸存者中患肺癌者显著增加。距爆心距离越近，死于肺癌者明显增加。

### 既往肺部慢性感染：

如肺结核、支气管扩张症等患者，支气管上皮在慢性感染过程中可能化生为鳞状上皮致使癌变，但较为少见。

### 遗传因素：

- 遗传因素（家族聚集、遗传易感性）可能在对环境致癌物易感的人群和/或个体中起重要作用。
- 免疫功能降低，代谢、内分泌功能失调等也可能在肺癌的发生中起重要作用。

### 大气污染：

发达国家肺癌的发病率高，主要原因是由于含有苯并芘致癌烃等有害物质污染大气有关。大气污染与吸烟对肺癌的发病率可能互相促进，起协同作用。

## 高危人群

- (a) 40 岁以上的长期吸烟者（开始吸烟的年龄愈小，吸烟年数愈多，吸烟量愈大，则危险愈大）



- (b) 戒烟史小于15年的人群
- (c) 经常接触煤烟或油烟者
- (d) 有过量放射线(如: 氚、铀等)暴露史者
- (e) 职业上接触无机砷、石棉、铬、镍等的人群
- (f) 慢性肺部疾病患者: 如慢性支气管炎、肺结核等

## 如何预防

---

肺癌是可以预防的。在生活中注意以下方面，做到有效预防。

### 远离烟草:

吸烟者在指导下制定戒烟计划。拒绝二手烟污染，特别要警惕二手烟对婴幼儿和青少年的健康危害!

### 室内油烟污染:

包括北方地区取暖和烧饭的燃煤污染、城市居民烹调产生的油烟危害，特别是没有科学正确地使用厨房抽油烟机。

### 新居乔迁及装修:

修材料和涂料一定要选购绿色合格产品，不要使用含氡量高的建筑和装修材料。在装修结束入住以前，要请当地环保部门验收合格后再入住。

### 减少大气污染的暴露:

大气污染、沉降指数、烟雾指数、苯并芘等暴露剂量与肺癌的发生率成正相关关系。

### 避免职业和环境致癌因素:

重视职业保护和职业病防治。在主要重工业地区、煤矿和金属矿区、石油和石化地区、核工业基地等地区，每年需进行一次体检或肺癌筛查。

### 保持心情愉快:

特别是那些长期性格内向、性情孤僻和处于郁闷心情状态的中老年人。要善于同人沟通，苦闷烦躁时尤为重要。症状严重时要及时到心理科医生寻求帮助，必要时接受心理治疗和药物治疗。

### 有肺癌家族史的人:

重视健康体检和防癌体检，每年定期体检中需要加做防癌检查项目，如进行胸部CT扫描检查等。

### 健康的生活方式:

不吸烟，不酗酒，注意规律饮食和睡眠，加强身体锻炼。

### 科学饮食:

增加饮食中蔬菜、水果等。

## **重视肺部病变的治疗：**

既往有肺结核、肺部炎症病史者要定期到专科医院就诊和规范治疗。

## **预防接种：**

1. 每年接种流感疫苗。
2. 接种带状疱疹疫苗。
3. 必要时行肺炎链球菌疫苗接种和复种。

## 参考文献 (肺癌)

1. Amos, C.I. et al. Genome-wide association scan of tag SNPs identifies a susceptibility locus for lung cancer at 15q25.1. *Nat Genet* 40, 616–22 (2008).
2. Hu, Z. et al. A genome-wide association study identifies two new lung cancer susceptibility loci at 13q12.12 and 22q12.2 in Han Chinese. *Nat Genet* 43, 792–6 (2011).
3. Jin, G. et al. Genetic variants at 6p21.1 and 7p15.3 are associated with risk of multiple cancers in Han Chinese. *Am J Hum Genet* 91, 928–34 (2012).
4. Lan, Q. et al. Genome-wide association analysis identifies new lung cancer susceptibility loci in never-smoking women in Asia. *Nat Genet* 44, 1330–5 (2012).
5. Landi, M.T. et al. A genome-wide association study of lung cancer identifies a region of chromosome 5p15 associated with risk for adenocarcinoma. *Am J Hum Genet* 85, 679–91 (2009).
6. Li, Y. et al. Genetic variants and risk of lung cancer in never smokers: a genome-wide association study. *Lancet Oncol* 11, 321–30 (2010).
7. McKay, J.D. et al. Lung cancer susceptibility locus at 5p15.33. *Nat Genet* 40, 1404–6 (2008).
8. Shiraishi, K. et al. A genome-wide association study identifies two new susceptibility loci for lung adenocarcinoma in the Japanese population. *Nat Genet* 44, 900–3 (2012).
9. Wang, Y. et al. Common 5p15.33 and 6p21.33 variants influence lung cancer risk. *Nat Genet* 40, 1407–9 (2008).
10. Wang, Y. et al. Rare variants of large effect in BRCA2 and CHEK2 affect risk of lung cancer. *Nat Genet* 46, 736–41 (2014).
11. Yoon, K.A. et al. A genome-wide association study reveals susceptibility variants for non-small cell lung cancer in the Korean population. *Hum Mol Genet* 19, 4948–54 (2010).
12. Zhang, R. et al. A genome-wide gene-environment interaction analysis for tobacco smoke and lung cancer susceptibility. *Carcinogenesis* 35, 1528–35 (2014).

Glioma

## ■ 神经胶质瘤

## 致病基因 ( 神经胶质瘤 )

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

## 致病基因详情 ( 神经胶质瘤 )

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
<i>IDH1</i>	9	无	( - )
<i>IDH2</i>	5	无	( - )
<i>PTEN</i>	86	无	( - )
<i>TP53</i>	98	无	( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分 ( 神经胶质瘤 )

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患神经胶质瘤的相对风险增加 44.90%，是普通人的 1.44 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0023%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0033%

## 风险基因详情 ( 神经胶质瘤 )

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs1920116	G	G	GG	1.34
rs2736100	C	C	CC	1.35
rs2853676	T	T	TC	1.17
rs7732320	C	T	CC	0.89
rs2252586	C	T	CC	0.99
rs11979158	A	A	AA	1.00
rs891835	T	G	TT	0.94
rs4295627	T	G	GG	1.51
rs1412829	A	G	AA	0.93
rs4977756	G	G	AA	0.89
rs498872	A	A	GG	0.90
rs6010620	A	G	AA	0.80
rs4809324	T	C	TT	0.86

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（神经胶质瘤）



### 环境:

避免接触杀虫剂、喷雾剂、亚硝酸盐类



### 生活方式:

- 避免长期使用染发剂
- 减少手机辐射，不要长时间打电话或手机放在枕边
- 劳逸结合，避免熬夜



### 控制情绪:

减少精神压力，避免抑郁



### 戒烟:

不吸烟



### 忌酒:

少饮酒



### 体检:

常规体检项目不易发现胶质瘤，需通过磁共振检测



### 看医生:

高危人群（见下文），需及早就医，遵医嘱进行定期检查及随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（神经胶质瘤）

神经胶质瘤是一类恶性脑瘤，占脑部肿瘤发生率的 1/3。肿瘤起源于神经间质细胞，即神经胶质。胶质瘤在儿童恶性肿瘤中排第二位，近 30 年来，原发性恶性脑肿瘤发生率逐年递增，年增长率约为 1.2%，中老年人群尤为明显。据文献报道，中国胶质瘤年发病率为 3-6 人/10 万人，年死亡人数达 3 万人。  
脑肿瘤早期的预防比治疗意义更重要，远离危险因素是远离脑肿瘤的关键。

## 危险因素

### 遗传因素：

- 遗传因素对胶质瘤发生的贡献目前仍不十分清楚，一些遗传性神经肿瘤患者(如神经纤维瘤等)常会伴发胶质瘤。
- 家族聚集型的胶质瘤十分罕见。
- 大规模人群研究发现某些基因的多态位点会增加胶质瘤的患病风险。

### 物理因素：

- 一些脑部创伤或者射线照射的刺激等有造成胶质瘤的可能。
- 手机辐射等无线电波被认为可能是胶质瘤发生的危险因素，但级别低于红肉对结直肠癌的贡献。

### 病毒感染：

巨细胞病毒感染可能导致胶质瘤发生。

### 化学因素：

化学致癌物质的接触史，如接触被污染的水源、饮食致癌物质以及一些化学苯并芘、亚硝酸盐等物质的接触都是胶质瘤的直接诱发因素。

## 高危人群

- (a) 神经纤维瘤等遗传性神经系统肿瘤家族史者
- (b) 经常接触化学、物理制品者（如各种染料、杀虫剂、喷漆剂等，及长期接触放射线者）
- (c) 有不良生活习惯者
- (d) 长期使用电脑、手机的人
- (e) 经常熬夜、生活工作压力较大者
- (f) 不良情绪者

## 如何预防

1. 戒烟限酒
2. 不要过多摄入腌制食物

- 3. 尽量减少使用染发剂、杀虫剂、喷漆剂等化学制品
- 4. 避免接触放射线
- 5. 减少心理压力，不要过度疲劳
- 6. 避免长时间使用手机，最好不要将手机放在胸前口袋里或枕边
- 7. 日常生活远离辐射，如电脑，微波炉等
- 8. 加强体育锻炼，增强体质
- 9. 生活要规律

## 参考文献 ( 神经胶质瘤 )

1. Rajaraman, P. et al. Genome-wide association study of glioma and meta-analysis. *Hum Genet* 131, 1877–88 (2012).
2. Sanson, M. et al. Chromosome 7p11.2 (EGFR) variation influences glioma risk. *Hum Mol Genet* 20, 2897–904 (2011).
3. Shete, S. et al. Genome-wide association study identifies five susceptibility loci for glioma. *Nat Genet* 41, 899–904 (2009).
4. Walsh, K.M. et al. Variants near TERT and TERC influencing telomere length are associated with high-grade glioma risk. *Nat Genet* 46, 731–5 (2014).
5. Wrensch, M. et al. Variants in the CDKN2B and RTEL1 regions are associated with high-grade glioma susceptibility. *Nat Genet* 41, 905–8 (2009).
6. Rasmussen, S.A. & Friedman, J.M. NF1 gene and neurofibromatosis 1. *Am J Epidemiol* 151, 33–40 (2000).
7. Yohay, K.H. The genetic and molecular pathogenesis of NF1 and NF2. *Semin Pediatr Neurol* 13, 21–6 (2006).

Pancreatic Cancer



# 胰腺癌

## 致病基因 (胰腺癌)

### 致病基因变异检出

基因名词: *ATM*

该基因突变与家族性肿瘤综合征相关, 可导致乳腺癌、结直肠癌、胰腺癌高发

### 致病基因, 突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
<i>ATM</i>	NM_000051.3(ATM):c.46_25dupT (p.Leu1542Phefs)	杂合, 移码突变	Pathogenic (1例)	0.0%

## 致病基因详情 (胰腺癌)

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果	
APC	106	无	( - )	
<b>ATM</b>	<b>232</b>	<b>rs730881304</b>	<b>( + )</b>	
BRCA1	373	无	( - )	
BRCA2	601	无	( - )	
CDKN2A	22	无	( - )	
EPCAM	4	无	( - )	
MLH1	441	无	( - )	
MSH2	412	无	( - )	
MSH6	197	无	( - )	
PALB2	93	无	( - )	
PMS2	59	无	( - )	
PRSS1	7	无	( - )	
SPINK1	2	无	( - )	
STK11	34	无	( - )	
TP53	98	无	( - )	

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分（胰腺癌）

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患胰腺癌的相对风险增加 30.55%，是普通人的 1.30 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0037%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0048%

## 风险基因详情 (胰腺癌)

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs3790844	A	A	AG	1.07
rs1486134	G	G	GG	1.15
rs12615966	C	T	CC	1.00
rs9874556	A	A	GG	0.98
rs9854771	G	G	AG	0.92
rs2736098	C	C	TC	0.93
rs401681	C	T	CC	0.89
rs2255280	C	A	AA	1.16
rs9502893	C	C	CT	1.05
rs9363918	T	T	TG	1.18
rs3016539	C	T	TT	1.00
rs6971499	T	T	TT	1.01
rs6464375	C	T	CC	1.00
rs10088262	A	A	AA	1.14
rs1561927	C	T	CT	0.87
rs7310409	A	A	GG	0.91
rs9581943	G	A	AG	1.02
rs1585440	G	G	GG	1.15
rs9543325	C	C	CT	1.01
rs1886449	C	T	CC	0.93
rs7190458	G	A	GG	0.96
rs4924935	C	C	TT	0.92
rs225190	C	C	CT	1.08



基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs2257205	C	T	TC	1.13
rs12456874	A	G	AA	0.96
rs372883	T	T	CT	0.97
rs1547374	A	A	GG	0.75
rs16986825	C	T	TC	1.02
rs5768709	A	G	GA	1.12

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（胰腺癌）



### 饮食：

- 减少高脂肪和高蛋白饮食，多吃多纤维、多蔬菜饮食
- 避免过量饮用咖啡



### 戒烟：

不吸烟



### 体检：

40岁以上，每年体检，检查项目：腹部B超检查、外周血CA199



### 看医生：

- 如有糖尿病、慢性胰腺炎，尽早治疗
- 高危人群（见下文），需及早就医，遵医嘱进行定期检查及随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（胰腺癌）

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，是预后最差的恶性肿瘤之一。

胰腺位于腹膜后，由于缺乏早期诊断方法，故难以得到早期治疗，手术死亡率较高，而治愈率很低，被称为“癌中之王”。

本病发病率男性高于女性，男女之比为1.5~2:1，男性患者远较绝经前的妇女多，绝经后妇女的发病率与男性相仿。

## 危险因素

### 饮食：

高蛋白、高热量、多油炸饮食的人群中胰腺癌的发病和死亡率较高，而多纤维、多蔬菜饮食能一定程度的预防胰腺癌的发生。

### 化学药物：

化学药物可以经过血运或经过胰液（胰管内注射）致使胰腺癌的发生。在与某些化学物品接触的工人和技术人员中，胰腺癌的发病率较一般人群高。

### 吸烟：

在吸烟饮酒者中，胰腺癌发病率为非吸烟饮酒者的2~2.5倍，胰腺癌的发病年龄前者比后者提早10~15年。

### 糖尿病：

糖尿病患者的胰腺癌死亡率为正常人群的2~4倍，表明胰腺癌的发生可能与碳水化合物耐量不正常有一定关系。

### 慢性胰腺炎：

慢性胰腺炎患者较一般人群中胰腺癌的发病率可高出100倍。

### 环境接触：

长期接触有害化学物质及重金属，例如β-萘胺，联苯胺，杀虫剂，石棉，苯，氯化碳氢化合物。

### 亚健康生活：

过高的BMI指数以及较少的运动量。

## 高危人群

- (a) 年龄大于40岁，无明显诱因出现上腹饱胀不适、腹痛、伴有体重下降者
- (b) 有胰腺癌家族史者
- (c) 突发糖尿病者，特别是不典型糖尿病，年龄在60岁以上，缺乏家族史，无肥胖，很快成为胰岛素抵抗者
- (d) 慢性胰腺炎患者，尤其是慢性家族性胰腺炎和慢性钙化性胰腺炎
- (e) 胰腺导管内黏液性乳头状肿瘤



- (f) 良性病变行远端胃大部切除者，特别是术后20年以上的人群
- (g) 其他高危因素有吸烟，大量饮酒，以及长期接触有害化学物质

## 如何预防

---

### 调整生活方式：

- 减少高热量、高脂肪高蛋白食物，少吃油炸食品
- 戒烟
- 减少饮酒

### 自检：

以下是六大危险指数，发现符合尽早就医。

- (1) 40岁以上。
- (2) 近期体重下降。
- (3) 原因不明的上腹部及后背部疼痛。
- (4) 经上部及下部消化道造影检查，难以解释的消化道症状。
- (5) 无家族史和肥胖而急骤发生的糖尿病。
- (6) 难以用胰腺炎来解释的胰酶类的变化。

### 高危人群，应及早就医，遵医嘱进行检查、随诊：

由于胰腺癌早期无特异性症状，因此早期很难明确诊断，因此应高度重视胰腺癌的高危人群，必要时行腹部B超检查和外周血CA199值的检测。如果发现胰腺异常，应遵医嘱进一步检查。

## 参考文献 (胰腺癌)

1. Abraham, S.C. et al. Genetic and immunohistochemical analysis of pancreatic acinar cell carcinoma: frequent allelic loss on chromosome 11p and alterations in the APC/beta-catenin pathway. *Am J Pathol* 160, 953–62 (2002).
2. Akita, H. et al. Ep-CAM is a significant prognostic factor in pancreatic cancer patients by suppressing cell activity. *Oncogene* 30, 3468–76 (2011).
3. Childs, E.J. et al. Common variation at 2p13.3, 3q29, 7p13 and 17q25.1 associated with susceptibility to pancreatic cancer. *Nat Genet* 47, 911–6 (2015).
4. Gargiulo, S. et al. Germline MLH1 and MSH2 mutations in Italian pancreatic cancer patients with suspected Lynch syndrome. *Fam Cancer* 8, 547–53 (2009).
5. Jones, S. et al. Exomic sequencing identifies PALB2 as a pancreatic cancer susceptibility gene. *Science* 324, 217 (2009).
6. Low, S.K. et al. Genome-wide association study of pancreatic cancer in Japanese population. *PLoS One* 5, e11824 (2010).
7. Merino, D. & Malkin, D. p53 and hereditary cancer. *Subcell Biochem* 85, 1–16 (2014).
8. Petersen, G.M. et al. A genome-wide association study identifies pancreatic cancer susceptibility loci on chromosomes 13q22.1, 1q32.1 and 5p15.33. *Nat Genet* 42, 224–8 (2010).
9. Roberts, N.J. et al. ATM mutations in patients with hereditary pancreatic cancer. *Cancer Discov* 2, 41–6 (2012).
10. Slater, E.P. et al. Prevalence of BRCA2 and CDKN2a mutations in German familial pancreatic cancer families. *Fam Cancer* 9, 335–43 (2010).
11. Su, G.H. et al. Germline and somatic mutations of the STK11/LKB1 Peutz-Jeghers gene in pancreatic and biliary cancers. *Am J Pathol* 154, 1835–40 (1999).
12. Vitone, L.J., Greenhalf, W., Howes, N.R. & Neoptolemos, J.P. Hereditary pancreatitis and secondary screening for early pancreatic cancer. *Rocznik Akademii Medycznej w Białymostku* 50, 73–84 (2005).
13. Wolpin, B.M. et al. Genome-wide association study identifies multiple susceptibility loci for pancreatic cancer. *Nat Genet* 46, 994–1000 (2014).
14. Wu, C. et al. Genome-wide association study of survival in patients with pancreatic adenocarcinoma. *Gut* 63, 152–60 (2014).
15. Wu, C. et al. Genome-wide association study identifies five loci associated with susceptibility to pancreatic cancer in Chinese populations. *Nat Genet* 44, 62–6 (2011).

Colorectal Cancer

# 结直肠癌

## 致病基因 (结直肠癌)

### 致病基因变异检出

基因名词: *ATM*

该基因突变与家族性肿瘤综合征相关, 可导致乳腺癌、结直肠癌、胰腺癌高发

### 致病基因, 突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
<i>ATM</i>	NM_000051.3(ATM):c.46_25dupT (p.Leu1542Phefs)	杂合, 移码突变	Pathogenic (1例)	0.0%

## 致病基因详情 (结直肠癌)

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
AKAP9	45	无	( - )
APC	106	无	( - )
AXIN2	8	无	( - )
BMPR1A	14	无	( - )
BRAF	47	无	( - )
BUB1	5	无	( - )
CDH1	27	无	( - )
CHEK2	53	无	( - )
EPCAM	4	无	( - )
EXO1	19	无	( - )
FAT3	46	无	( - )
KMT2C	36	无	( - )
KRAS	16	无	( - )
MET	18	无	( - )
MLH1	441	无	( - )
MLH3	28	无	( - )
MSH2	412	无	( - )
MSH3	19	无	( - )
MSH6	197	无	( - )
MUTYH	52	无	( - )
NTHL1	7	无	( - )
PIK3CA	3	无	( - )
PMS1	16	无	( - )
PMS2	59	无	( - )
POLD1	8	无	( - )
POLE	33	无	( - )
PTEN	86	无	( - )
SMAD4	15	无	( - )
STK11	34	无	( - )
TGFBR2	42	无	( - )



TP53

98

无

( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

061

## 风险基因评分 (结直肠癌)

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患结直肠癌的相对风险增加 29.40%，是普通人的 1.29 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0180%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0234%

## 风险基因详情 (结直肠癌)

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs10911251	A	A	AA	1.08
rs6691170	G	T	GG	0.99
rs6687758	A	G	GA	1.07
rs11903757	T	C	TT	0.98
rs10936599	C	C	CT	1.00
rs647161	C	A	AC	1.06
rs4946260	C	T	TT	1.08
rs7758229	G	T	GG	0.87
rs16892766	A	C	AA	0.99
rs6469656	G	A	AA	1.05
rs76316943	G	A	GG	0.99
rs10505477	A	A	AG	1.03
rs6983267	G	G	TT	0.89
rs7014346	A	A	GG	0.89
rs10795668	G	G	GG	1.10
rs704017	A	G	GA	1.04
rs1035209	C	T	CC	0.96
rs11190164	A	G	AA	0.95
rs12241008	T	C	TT	0.92
rs11196172	G	A	GA	0.94
rs1665650	T	T	CC	0.92
rs174537	G	G	TG	0.98
rs3802842	C	C	CA	1.01

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs12309274	T	T	TT	1.02
rs10774214	T	T	TT	1.18
rs3217810	C	T	CC	0.99
rs3217901	A	G	AG	0.98
rs10849432	C	T	TT	1.04
rs11169552	C	C	TT	0.89
rs3184504	T	C	CC	1.00
rs4444235	T	C	CT	1.01
rs35107139	A	C	CC	1.11
rs4779584	T	T	CT	0.93
rs2293582	G	A	AG	0.99
rs73376930	A	G	GA	0.99
rs9929218	G	G	AG	0.94
rs12603526	T	C	TT	0.95
rs7229639	A	A	AG	1.13
rs4939827	T	T	TC	1.04
rs7226855	A	A	AG	1.07
rs10411210	C	C	CC	1.04
rs1800469	A	G	AA	0.92
rs961253	C	A	AC	1.07
rs1015563	C	T	TC	1.04
rs2423279	T	C	TT	0.92
rs6066825	A	A	AA	1.04
rs4925386	T	C	CC	1.04



基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs2427308	C	C	CC	1.04

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（结直肠癌）

### 饮食：



- 少吃脂肪，多吃膳食纤维
- 少吃辛辣、刺激性食物
- 多吃蔬菜水果

### 忌酒：



少饮酒

### 体检：



定期体检，检查项目：粪便检查（便潜血）

### 看医生：



- 高危人群（见下文），需及早就医，遵医嘱进行定期检查及随访
- 50岁以上，进行筛查（具体项目见后文详述）

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（结直肠癌）

结肠直肠癌（也叫肠癌）是指发生于大肠或结肠部位的恶性肿瘤。早期症状不明显，不易被发现，往往因为排便习惯改变、便血等症状出现而被发现。治疗的关键在于早发现、早诊治。

结直肠癌是第四大最常见的癌症，多发生在中年以上的男性，以 40~70 岁最为多见。男女发病比例约为 2:1。

结直肠癌的发生与基因、饮食、家族病史、吸烟、喝酒等因素有关，现代人饮食有许多偏向低纤高脂的精致饮食，以致结肠直肠癌成为人类主要死因之一。

最新报道，结直肠癌属于遗传性疾病，在家族之间世代相传。小部分结直肠癌（5%）发生于患有结肠相关疾病的家庭，比如结肠多发性息肉。故对于有结直肠癌家族史的人群，推荐进行详细基因检测。

## 危险因素

### 遗传因素：

30% 的结直肠癌源于遗传因素。有一级亲属（兄弟姐妹、父母或子女）患结直肠癌的人群的患病风险是人群平均风险的两倍。如果该亲属发病较早（60 岁之前），或者多位亲属被确诊为结直肠癌，那患病风险更大。

### 饮食习惯和生活方式：

低纤维、低钙、低叶酸、高脂肪（包括全脂奶、肉等饱和脂肪酸食品）饮食者发病率较高。

饮食中缺少蔬菜水果的人群、吸烟人群、肥胖人群患病风险增加。

### 结肠息肉：

结肠息肉可以恶变，其中乳头状腺瘤最易恶变，可达 40%。

在家族性息肉病的病人中，癌变的发生率则更高。

克罗恩病、慢性溃疡性结肠炎：结直肠癌发生率可能比正常人群高出 5~10 倍。

在中国，血吸虫病并发结肠癌的病例并不少见，但对其因果关系仍有争论。

年龄：超过 90% 的患者都是在 50 岁以后确诊的。

## 高危人群

- (a) 结直肠癌高发地区的 40 岁以上有症状者
- (b) 过去曾罹患结直肠癌或 BRCA 阳性乳腺癌，并经过手术治疗的患者
- (c) 结直肠癌患者的家族成员
- (d) 慢性溃疡性结肠炎患者
- (e) 曾患有结肠息肉者，或父母、兄弟姐妹被发现患有家族性结肠多发性息肉病
- (f) 家庭成员曾有患过腺癌（如肺癌、肠癌、胃癌、甲状腺癌、乳腺癌）
- (g) 血吸虫病患者
- (h) 盆腔接受过放射治疗者
- (i) 糖尿病患者或肥胖者

## (j) Lynch 综合征患者

### 如何预防

---

#### 注意饮食：

少吃脂肪，多吃富含膳食纤维的饮食（剑桥大学的研究表明，高纤维饮食能有效减低患上致命癌症的危险几率达40%，特别是结肠癌及直肠癌）。

膳食纤维主要来自天然的蔬菜、水果、谷类及豆类。蔬菜中的十字花科蔬菜（包括花椰菜、芥菜、白菜等）。

黄色和绿色蔬果，以及洋葱、苹果皮等食物中，含有丰富类黄酮素，多吃也有助于预防癌症。

#### 戒烟

#### 坚持规律锻炼

#### 筛查：

美国癌症协会建议，从50岁开始，所有人都应该选择以下5种筛查方案中的一种执行，如果筛查结果为阳性，则需要做结肠镜检查。

每年进行粪便潜血试验（FOBT）或者是粪便免疫化学试验（FIT）；

每五年乙状结肠镜检查，时间灵活；

每年（FOBT）或（FIT），加上每五年一次时间灵活的乙状结肠镜检查；

每五年结肠双对比造影；

每十年结肠镜检查。

#### 高危人群：

有炎症性肠道疾病或有结肠癌家族史的人群应该尽早就医，遵医嘱进行相关检查并随诊。

## 参考文献 (结直肠癌)

1. Al-Tassan, N.A. et al. A new GWAS and meta-analysis with 1000Genomes imputation identifies novel risk variants for colorectal cancer. *Sci Rep* 5, 10442 (2015).
2. Cui, R. et al. Common variant in 6q26-q27 is associated with distal colon cancer in an Asian population. *Gut* 60, 799–805 (2011).
3. Grunhage, F. et al. Association of familial colorectal cancer with variants in the E-cadherin (CDH1) and cyclin D1 (CCND1) genes. *Int J Colorectal Dis* 23, 147–54 (2008).
4. Herynk, M.H. et al. Down-regulation of c-Met inhibits growth in the liver of human colorectal carcinoma cells. *Cancer Res* 63, 2990–6 (2003).
5. Jia, W.H. et al. Genome-wide association analyses in East Asians identify new susceptibility loci for colorectal cancer. *Nat Genet* 45, 191–6 (2013).
6. Kempers, M.J. et al. Risk of colorectal and endometrial cancers in EPCAM deletion-positive Lynch syndrome: a cohort study. *Lancet Oncol* 12, 49–55 (2011).
7. Koessler, T. et al. Common variants in mismatch repair genes and risk of colorectal cancer. *Gut* 57, 1097–101 (2008).
8. Lammi, L. et al. Mutations in AXIN2 cause familial tooth agenesis and predispose to colorectal cancer. *Am J Hum Genet* 74, 1043–50 (2004).
9. Lawes, D.A., Pearson, T., Sengupta, S. & Boulos, P.B. The role of MLH1, MSH2 and MSH6 in the development of multiple colorectal cancers. *Br J Cancer* 93, 472–7 (2005).
10. Lynch, E.D. et al. Inherited mutations in PTEN that are associated with breast cancer, cowden disease, and juvenile polyposis. *Am J Hum Genet* 61, 1254–60 (1997).
11. Merino, D. & Malkin, D. p53 and hereditary cancer. *Subcell Biochem* 85, 1–16 (2014).
12. Ngeow, J. et al. Prevalence of germline PTEN, BMPR1A, SMAD4, STK11, and ENG mutations in patients with moderate-load colorectal polyps. *Gastroenterology* 144, 1402–9, 1409 e1–5 (2013).
13. Nielsen, M. et al. Germline mutations in APC and MUTYH are responsible for the majority of families with attenuated familial adenomatous polyposis. *Clin Genet* 71, 427–33 (2007).
14. Peters, U. et al. Identification of Genetic Susceptibility Loci for Colorectal Tumors in a Genome-Wide Meta-analysis. *Gastroenterology* 144, 799–807 e24 (2013).
15. Schumacher, F.R. et al. Genome-wide association study of colorectal cancer identifies six new susceptibility loci. *Nat Commun* 6, 7138 (2015).

16. Study, C. et al. Meta-analysis of genome-wide association data identifies four new susceptibility loci for colorectal cancer. *Nat Genet* 40, 1426–35 (2008).
17. Tenesa, A. et al. Genome-wide association scan identifies a colorectal cancer susceptibility locus on 11q23 and replicates risk loci at 8q24 and 18q21. *Nat Genet* 40, 631–7 (2008).
18. Thompson, E. et al. Hereditary non-polyposis colorectal cancer and the role of hPMS2 and hEXO1 mutations. *Clin Genet* 65, 215–25 (2004).
19. Valle, L. et al. New insights into POLE and POLD1 germline mutations in familial colorectal cancer and polyposis. *Hum Mol Genet* 23, 3506–12 (2014).
20. Verma, L. et al. Germline mutation analysis of the transforming growth factor beta receptor type II (TGFBR2) and E-cadherin (CDH1) genes in early onset and familial colorectal cancer. *J Med Genet* 38, E7(2001).
21. Wang, H. et al. Trans-ethnic genome-wide association study of colorectal cancer identifies a new susceptibility locus in VTI1A. *Nat Commun* 5, 4613 (2014).
22. Weren, R.D. et al. A germline homozygous mutation in the base-excision repair gene NTHL1 causes adenomatous polyposis and colorectal cancer. *Nat Genet* 47, 668–71 (2015).
23. Whiffin, N. et al. Identification of susceptibility loci for colorectal cancer in a genome-wide meta-analysis. *Hum Mol Genet* 23, 4729–37 (2014).
24. Williams, L.H., Choong, D., Johnson, S.A. & Campbell, I.G. Genetic and epigenetic analysis of CHEK2 in sporadic breast, colon, and ovarian cancers. *Clin Cancer Res* 12, 6967–72 (2006).
25. Worthley, D.L. et al. Familial mutations in PMS2 can cause autosomal dominant hereditary nonpolyposis colorectal cancer. *Gastroenterology* 128, 1431–6 (2005).
26. Zhang, B. et al. Large-scale genetic study in East Asians identifies six new loci associated with colorectal cancer risk. *Nat Genet* 46, 533–42 (2014).

Ovarian Cancer



# 卵巢癌

## 致病基因 (卵巢癌)

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

## 致病基因详情（卵巢癌）

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
ATM	232	无	( - )
BARD1	38	无	( - )
BRCA1	373	无	( - )
BRCA2	601	无	( - )
BRIP1	61	无	( - )
CDH1	27	无	( - )
CHEK2	53	无	( - )
EPCAM	4	无	( - )
MLH1	441	无	( - )
MRE11A	29	无	( - )
MSH2	412	无	( - )
MSH6	197	无	( - )
MUTYH	52	无	( - )
NBN	37	无	( - )
NF1	70	无	( - )
PALB2	93	无	( - )
PMS2	59	无	( - )
PTEN	86	无	( - )
RAD50	54	无	( - )
RAD51C	24	无	( - )
RAD51D	20	无	( - )
STK11	34	无	( - )
TP53	98	无	( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分 (卵巢癌)

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患卵巢癌的相对风险增加 27.49%，是普通人的 1.27 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0061%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0078%

## 风险基因详情（卵巢癌）

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs2072590	A	A	CC	0.92
rs2665390	C	C	TT	0.98
rs7651446	G	T	GG	0.99
rs10069690	C	T	TT	1.24
rs10088218	G	A	AG	1.28
rs3814113	T	C	TT	0.88
rs1413299	G	G	TT	0.84
rs1192691	G	G	TG	0.94
rs183211	G	A	AA	1.08
rs9303542	A	G	GA	1.08
rs8170	G	A	GG	0.99
rs2363956	T	T	TT	1.05

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（卵巢癌）



### 戒烟：

不吸烟



### 运动：

增强运动



### 饮食：

均衡饮食，少脂肪、多钙质、多纤维



### 生活方式：

- 适龄生育、母乳喂养
- 如避孕，建议女性选择短效口服避孕药



### 慎用药：

慎用性激素类药物



### 体检：

30岁以上妇女每年一次妇科检查，检查项目：妇科检查、盆腔超声、血CA125、AFP



### 看医生：

高危人群（见下文），及早就医，防癌筛查，遵医嘱进行定期检查及随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（卵巢癌）

卵巢恶性肿瘤是女性生殖器官常见的恶性肿瘤之一，发病率仅次于子宫颈癌和子宫体癌而列居第三位。但卵巢上皮癌死亡率却占各类妇科肿瘤的首位，对妇女生命造成严重威胁。

早期症状不典型，发现后手中发现大多数已扩散到子宫，双侧附件，大网膜及盆腔各器官，所以在早期诊断上是一大难题。

也可发生在青年及幼年女性，但多发生于围绝经期的妇女。平均年龄在45岁，危险高峰年龄在60岁左右。

城市妇女的发病率高于农村妇女，经济条件好的妇女人群的发病率高于经济条件差者。

## 危险因素

### 环境因素：

- 工业发达国家及上层社会妇女卵巢癌发病率高，可能与饮食中高胆固醇有关
- 电离辐射及石棉、滑石粉，会增加诱发卵巢肿瘤的机会
- 吸烟及维生素A、C、E的缺乏也可能与发病有关

### 内分泌因素：

- 卵巢肿瘤多发生在未产妇或未生育妇，妊娠对卵巢肿瘤似有对抗作用。
- 过早绝经者发病率增高
- 重度经前紧张症、痛经、屡次流产、不寻常的乳房胀、子宫内膜异位症史
- 乳腺癌、子宫内膜癌多并发卵巢肿瘤，此三种疾病都对此激素有依赖性。

### 遗传和家族因素：

- 约20~25%卵巢肿瘤患者的直系亲属中有肿瘤患者
- 若有遗传性卵巢癌综合征的一级亲属，则危险高达50%，并随年龄增长而危险增加

### 排卵次数和频率：

- 卵巢排卵次数增加，卵巢癌的发病率易增加
- 足月产及较长时间的哺乳、口服避孕药，都可降低卵巢癌的发生

## 高危人群

- (a) 不孕、不育或少育、不哺乳的女性。
- (b) 使用促排卵药物的妇女
- (c) 喜欢吃高脂肪、高蛋白、高热量饮食的女性
- (d) 50岁以上的绝经女性
- (e) 月经初潮12岁以前，或绝经晚于55岁的妇女
- (f) 本人得过乳腺癌、肠癌、子宫内膜癌的妇女
- (g) 有卵巢癌、乳腺癌、结肠癌、子宫内膜癌家族史者



## 如何预防

**注意定期检查身体，积极主动进行防癌筛查：**

血CA125指标；医生体检检查，特别是妇科检查；B超检查

### 生活方式：

- 女性要适当运动
- 要保证睡眠。应在晚10~11时睡觉，早5~6时起床为宜
- 避免烟酒，减少接触放射线。
- 适当饮茶，红茶或绿茶，都对防卵巢癌有帮助

### 其他：

- 适龄生育、母乳喂养婴儿
- 避孕方面，建议女性选择短效口服避孕药，也会有减低卵巢癌风险的效用。
- 女性要多注意外阴和会阴部的清洁卫生
- 改善饮食习惯：饮食均衡，少脂肪，多蔬菜、纤维，多钙质
- 慎用激素类药物的服用，尤其经常使用调经药及避孕药的女性，
- 要学会调节情绪

## 参考文献 (卵巢癌)

1. Bolton, K.L. et al. Common variants at 19p13 are associated with susceptibility to ovarian cancer. *Nat Genet* 42, 880–4 (2010).
2. Chen, J.J., Silver, D., Cantor, S., Livingston, D.M. & Scully, R. BRCA1, BRCA2, and Rad51 operate in a common DNA damage response pathway. *Cancer Res* 59, 1752s–1756s (1999).
3. Chen, K. et al. Genome-wide association study identifies new susceptibility loci for epithelial ovarian cancer in Han Chinese women. *Nat Commun* 5, 4682 (2014).
4. Fukuda, T. et al. Alterations of the double-strand break repair gene MRE11 in cancer. *Cancer Res* 61, 23–6 (2001).
5. Gallion, H.H., Pieretti, M., DePriest, P.D. & van Nagell, J.R., Jr. The molecular basis of ovarian cancer. *Cancer* 76, 1992–7 (1995).
6. Goode, E.L. et al. A genome-wide association study identifies susceptibility loci for ovarian cancer at 2q31 and 8q24. *Nat Genet* 42, 874–9 (2010).
7. Heubner, M. et al. Single nucleotide polymorphisms of the EpCAM-coding gene TACSTD1 in patients with ovarian cancer and their potential translational aspects. *Arch Gynecol Obstet* 292, 1367–72 (2015).
8. Ichikawa, Y. et al. Microsatellite instability and expression of MLH1 and MSH2 in normal and malignant endometrial and ovarian epithelium in hereditary nonpolyposis colorectal cancer family members. *Cancer Genet Cytogenet* 112, 2–8 (1999).
9. Kuchenbaecker, K.B. et al. Identification of six new susceptibility loci for invasive epithelial ovarian cancer. *Nat Genet* 47, 164–71 (2015).
10. Li, Y. et al. E-cadherin gene polymorphisms and haplotype associated with the occurrence of epithelial ovarian cancer in Chinese. *Gynecol Oncol* 108, 409–14 (2008).
11. McConechy, M.K. et al. Ovarian and endometrial endometrioid carcinomas have distinct CTNNB1 and PTEN mutation profiles. *Mod Pathol* 27, 128–34 (2014).
12. Nishioka, Y. et al. Mutational analysis of STK11 gene in ovarian carcinomas. *Jpn J Cancer Res* 90, 629–32 (1999).
13. Porhanova, N.V. et al. Ovarian cancer patient with germline mutations in both BRCA1 and NBN genes. *Cancer Genet Cytogenet* 186, 122–4 (2008).
14. Rafnar, T. et al. Mutations in BRIP1 confer high risk of ovarian cancer. *Nat Genet* 43, 1104–7 (2011).
15. Sangha, N. et al. Neurofibromin 1 (NF1) defects are common in human ovarian serous carcinomas and co-occur with TP53 mutations. *Neoplasia* 10, 1362–72, following 1372 (2008).

16. Song, H. et al. Common variants in mismatch repair genes and risk of invasive ovarian cancer. *Carcinogenesis* 27, 2235–42 (2006).
17. Thai, T.H. et al. Mutations in the BRCA1-associated RING domain (BARD1) gene in primary breast, ovarian and uterine cancers. *Hum Mol Genet* 7, 195–202 (1998).
18. Thorstenson, Y.R. et al. Contributions of ATM mutations to familial breast and ovarian cancer. *Cancer Res* 63, 3325–33 (2003).
19. Williams, L.H., Choong, D., Johnson, S.A. & Campbell, I.G. Genetic and epigenetic analysis of CHEK2 in sporadic breast, colon, and ovarian cancers. *Clin Cancer Res* 12, 6967–72 (2006).

Hepatocellular Carcinoma

 肝癌

## 致病基因 (肝癌)

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

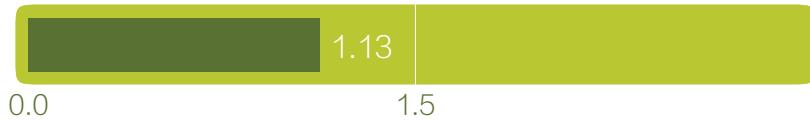
## 致病基因详情 (肝癌)

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
<i>CTNNB1</i>	2	无	( - )
<i>IQGAP1</i>	10	无	( - )
<i>IQGAP2</i>	20	无	( - )
<i>TP53</i>	98	无	( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分（肝癌）

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患肝癌的相对风险增加 13.17%，是普通人的 1.13 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0140%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0159%

## 风险基因详情 (肝癌)

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs17401966	A	A	GA	0.79
rs2596542	C	T	TC	1.15
rs9272105	G	A	AA	1.27
rs9275572	A	A	GG	0.85
rs455804	A	C	CC	1.11

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（肝癌）



### 饮食：

避免食用发霉食物，如稻米、玉米及花生、豆类等食物的霉变



### 饮水：

饮用卫生、安全的深井水、自来水



### 戒烟：

不吸烟



### 忌酒：

少饮酒



### 体检：

定期体检，检查项目：肿瘤标志物检查



### 看医生：

- 对于慢性病毒性肝炎患者，且有抗病毒治疗适应证者，应进行积极的抗病毒治疗
- 高危人群（见下文），需及早就医，遵医嘱进行进一步检查，追踪随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（肝癌）

肝癌，可分为原发性和继发性两大类。原发性肝癌，是我国高发的、危害极大的恶性肿瘤；继发性或称转移性肝癌系指全身多个器官起源的恶性肿瘤侵犯至肝脏。一般多见于胃、胆道、胰腺、结直肠、卵巢、子宫、肺、乳腺等器官恶性肿瘤的肝转移。

目前认为肝癌的发生是一个多阶段，多个因素的协同作用，经过启动、促癌和演进等多步骤过程，以及多个基因发生突变的结果。

根据现有资料，肝炎病毒、黄曲霉素和饮水污染是肝癌发生的三大因素。

肝癌发病率，沿海高于内地，东南、东北高于西南、西北地区。在我国，肝癌的高发区包括江苏启东和海门县，广西扶绥，广东顺德等地。

## 危险因素

### 肝炎病毒感染：

其中主要的是乙型肝炎病毒（HBV）和丙型肝炎病毒（HCV）的感染，亚洲人种应更重视乙型肝炎病毒（HBV）。

### 黄曲霉毒素B1（AFB1）：

这常由玉米、花生被黄曲霉菌污染所产生，并为人们所摄入。

### 某些化学致癌物：

其中常见的是亚硝胺类和偶氮苯类物质。

### 长期酗酒：

因为持续的酒精摄入可以损伤肝细胞，并逐渐形成硬化，而肝硬化常最终发展成肝癌。

### 缺乏某些微量元素：

流行病学调查表明，环境中，尤其食物中硒缺乏的地区，肝癌发病率升高。另外，钼、锰、铁也都有一定的关系。

### 遗传：

肝癌的发生有家族聚集现象，其中近亲中的发病率又高于远亲。

### 基因：

科学家业已证明，在肝细胞癌中有多个基因发生了突变，成为了癌基因，其中最主要的有突变型的P53、突变型P21、N-ras、C-myc、TGF $\alpha$ 、C-ets-2、EGFR、IGF-II、IGF-II变体、CSF-1受体、C-erb-2、CCND1、mdm2、MMP-2、ICAM-1等。不言而喻，检查这些癌基因的表达状态（即它们的活化程度），可以协助癌症的诊断。

### 饮水污染：

饮用沟塘水地区肝癌的发病率及死亡率较高，而饮用河水、井水发病率则低。

### 肝吸虫感染、吸烟、接触农药等：



也与肝癌的发生有一定的关系。

### 代谢综合征：

常见表现为向心性肥胖、血脂异常、高血压和空腹血糖异常等，在肝脏的表现往往是非酒精性脂肪性肝病。

## 高危人群

---

- ( a ) 有肝炎病史，尤其是因慢性病毒性肝炎(乙肝或丙肝)
- ( b ) 肝癌家族史的人
- ( c ) 长期酗酒
- ( d ) 长期食用腌制、烟熏、霉变等食品者
- ( e ) 食用受黄曲霉菌污染的食物者
- ( f ) 生活在肝癌高发区的人。（主要在东南沿海，如广西的扶绥、隆安，福建的厦门、同安，江苏的启东、海门，上海的崇明、南汇等）
- ( g ) 长期工作压力过大、工作负荷过重或长期精神压抑者
- ( h ) 肝硬化患者
- ( i ) 遗传性血色病患者有较高的肝癌风险（3% ~ 4%）

## 如何预防

---

### 防肝炎：

疫苗（主要是乙肝疫苗）接种。

### 治疗慢性肝炎：

对于慢性病毒性肝炎患者，且有抗病毒治疗适应证者，应进行积极的抗病毒治疗。

### 防霉：

防止粮食如稻米、玉米及花生、豆类等食物的霉变，避免食用这些发霉的食物。

### 改水：

饮用卫生、安全的深井水、自来水。

### 忌酒

### 饮食：

忌暴饮暴食，不宜进食太多的油腻食品，不吃生冷卤菜。



## **情绪控制：**

忌发火（中医认为“肝主怒”，尤其肝病患者多急躁易怒，精神压力大）。

## **高危人群：**

应尽早就医，遵医嘱进一步检查CT、核磁共振或动脉造影等，追踪随访。

## 参考文献 (肝癌)

1. Jiang, D.K. et al. Genetic variants in STAT4 and HLA-DQ genes confer risk of hepatitis B virus-related hepatocellular carcinoma. *Nat Genet* 45, 72–5 (2013).
2. Kumar, V. et al. Genome-wide association study identifies a susceptibility locus for HCV-induced hepatocellular carcinoma. *Nat Genet* 43, 455–8 (2011).
3. Li, S. et al. GWAS identifies novel susceptibility loci on 6p21.32 and 21q21.3 for hepatocellular carcinoma in chronic hepatitis B virus carriers. *PLoS Genet* 8, e1002791 (2012).
4. Zhang, H. et al. Genome-wide association study identifies 1p36.22 as a new susceptibility locus for hepatocellular carcinoma in chronic hepatitis B virus carriers. *Nat Genet* 42, 755–8 (2010).



Thyroid Carcinoma

# 甲状腺癌

## 致病基因 (甲状腺癌)

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

## 致病基因详情 (甲状腺癌)

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
<i>NTRK1</i>	11	无	( - )
<i>RET</i>	44	无	( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分 (甲状腺癌)

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患甲状腺癌的相对风险降低 3.81%，是普通人的 0.96 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0146%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0140%

## 风险基因详情 (甲状腺癌)

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs6759952	T	T	TT	1.10
rs966423	C	C	CC	1.12
rs965513	A	A	GG	0.85
rs7037324	A	A	GG	0.90
rs944289	C	T	TC	0.99
rs116909374	C	T	CC	1.00

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（甲状腺癌）

### 饮食：



- 减少高脂肪和高蛋白饮食，多吃多纤维、多蔬菜饮食
- 避免过量饮用咖啡
- 偏爱海产品，以及腌制海产品，易引起甲状腺相关疾病。沿海居民，不用额外补碘，尤其是年轻女性朋友
- 避免食用富含激素的食物

### 控制情绪：



保持精神愉快，减少焦虑

### 慎用药：



控制激素类药物摄入量

### 环境：



远离电离辐射

### 体检：



定期体检，检查项目：颈部超声检查

### 看医生：



高危人群（见下文），及早就医，主动做甲状腺癌筛查，遵医嘱进行定期检查及随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（甲状腺癌）

甲状腺癌，整体治疗效果非常好，十年存活率在90%以上。

我国女性甲状腺癌的发病率已升至女性易发肿瘤的第5位，是近20多年发病率增长最快的实体恶性肿瘤。

从甲状腺癌流行趋势来看，女性尤其是中青年女性是该病的好发人群，女性患者为男性患者的2~5倍，平均发病年龄为40岁。且以沿海地区居民居多。体内雌激素水平越高，越能加剧甲状腺癌的发生。

## 危险因素

### 放射性损伤

#### 摄入过量或缺碘

#### 家族遗传因素：

与家族性结肠息肉病（如Gardner综合征）也相关

#### 辐射损伤：

如电磁辐射、微波辐射以及医疗检查所致的电离辐射等

#### 滥用激素：

大量富含激素的食物、各类激素的摄入量过高

#### 其他甲状腺疾病：

- 结节性甲状腺肿
- 结节性甲状腺肿
- 甲状腺增生长期得不到适当的治疗
- 甲状腺腺瘤
- 慢性淋巴细胞性甲状腺炎
- 甲状腺功能亢进症

#### 现代化生活方式：

- 伏案工作
- 精神压力

## 高危人群

(a) 女性，>45岁，吸烟，甲状腺肿，甲状腺结节，既往恶性肿瘤病史

(b) 经常暴露在高辐射工作环境中的人（包括经常做X光检查）

(c) 碘摄入量过多人群

(d) 有甲状腺相关疾病的家族病史人群

## 如何预防

### 儿童:

尽量避免儿童期头颈部X线照射。

### 情绪:

保持精神愉快，防止情志内伤，是预防本病发生的重要方面。

### 饮食:

针对水土因素，注意饮食调摄，经常食用海带、海蛤、紫菜。但过多地摄入碘也是有害的，要注意均衡。吃富于营养的食物及新鲜蔬菜，避免肥腻、香燥、辛辣之品。

### 避免:

避免应用雌激素。

### 治疗:

对甲状腺增生性疾病及良性肿瘤应到医院进行积极、正规的治疗。

### 积极锻炼:

积极锻炼身体，提高抗病能力。

## 参考文献 (甲状腺癌)

1. Gimm, O. et al. Mutation analysis reveals novel sequence variants in NTRK1 in sporadic human medullary thyroid carcinoma. *J Clin Endocrinol Metab* 84, 2784–7 (1999).
2. Gudmundsson, J. et al. Discovery of common variants associated with low TSH levels and thyroid cancer risk. *Nat Genet* 44, 319–22 (2012).
3. Gudmundsson, J. et al. Common variants on 9q22.33 and 14q13.3 predispose to thyroid cancer in European populations. *Nat Genet* 41, 460–4 (2009).
4. Kohler, A. et al. Genome-wide association study on differentiated thyroid cancer. *J Clin Endocrinol Metab* 98, E1674–81 (2013).
5. Mancikova, V. et al. Thyroid cancer GWAS identifies 10q26.12 and 6q14.1 as novel susceptibility loci and reveals genetic heterogeneity among populations. *Int J Cancer* 137, 1870–8 (2015).
6. Pigny, P. et al. A novel 9-base pair duplication in RET exon 8 in familial medullary thyroid carcinoma. *J Clin Endocrinol Metab* 84, 1700–4 (1999).
7. Sato, M. et al. A newly recognized germline mutation of MEN1 gene identified in a patient with parathyroid adenoma and carcinoma. *Endocrine* 12, 223–6 (2000).
8. Shattuck, T.M. et al. Somatic and germ-line mutations of the HRPT2 gene in sporadic parathyroid carcinoma. *N Engl J Med* 349, 1722–9 (2003).

Cervical Cancer

# 子宫颈癌

## 致病基因 ( 子宫颈癌 )

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

## 致病基因详情 ( 子宫颈癌 )

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
无	无	无	无

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分 (子宫颈癌)

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患子宫颈癌的相对风险降低 4.00%，是普通人的 0.95 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0129%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0123%

## 风险基因详情 (子宫颈癌)

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs11985951	T	T	TT	1.06
rs8067378	A	G	AA	0.89

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（子宫颈癌）

### 生活方式：



- 采取防护措施避免性疾病的传播
- 避免多个性伴侣
- 避免多次流产

### 戒烟：



不吸烟

### 体检：



定期体检，检查项目：妇科检查、宫颈TCT检查

### 看医生：



- 宫颈慢性炎症（尤其中、重度）及早治疗
- 有家族史者，定期进行专业妇科检查
- 高危人群（见下文），及早就医，定期做宫颈癌筛查，遵医嘱进行定期检查及随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（子宫颈癌）

宫颈癌是最常见的妇科恶性肿瘤。原位癌高发年龄为30~35岁，浸润癌为45~55岁，近年来其发病有年轻化的趋势。

近几十年宫颈细胞学筛查的普遍应用，使宫颈癌和癌前病变得以早期发现和治疗，宫颈癌的发病率和死亡率已有明显下降。

## 危险因素

### 病毒感染：

高危型HPV持续感染是宫颈癌的主要危险因素。90%以上的宫颈癌伴有高危型HPV感染。

### 性行为及分娩次数：

- 多个性伴侣、初次性生活<16岁、初产年龄小、多孕多产等与宫颈癌发生密切相关。
- 性生活过早、性伴侣过多、早结婚多生育的女性是宫癌高危人群，要重视早期宫颈癌筛查。

### 其他生物学因素：

沙眼衣原体、单纯疱疹病毒II型、滴虫等病原体的感染在高危HPV感染导致宫颈癌的发病过程中有协同作用。

### 其他行为因素：

- 吸烟作为HPV感染的协同因素可以增加子宫颈癌的患病风险。
- 营养不良、卫生条件差也可影响疾病的的发生。

### 宫颈慢性病变：

如宫颈不典型增生（特别是中度、重度患者）、宫颈上皮内瘤样病变

### 家族史：

家族中有多人患有宫颈癌的女性

## 高危人群

- (a) 多个性伴侣或性伴侣有多个性伴侣者
- (b) 早期性行为者
- (c) 早婚多生育者
- (d) 有多次人流史者
- (e) 性伴侣的性伴侣患宫颈癌者
- (f) 曾经患有或正患有生殖道人乳头瘤病毒（HPV）、单纯疱疹病毒、艾滋病毒（HIV）感染的妇女
- (g) 患有其他性传播疾病者

(h) 正在接受免疫抑制剂治疗者

(i) 吸烟、吸毒、营养不良者

(j) 有慢性宫颈炎、宫颈上皮内瘤样病变、宫颈不典型增生者（特别是中度、重度）患者

(k) 有子宫内膜癌、阴道癌或外阴癌等病史者

(l) 家族中有多人患有宫颈癌的女性

## 如何预防

---

### 远离宫颈癌，这些事情要常做：

1. 定期进行专业妇科检查：专家指出，定期的妇科检查能够及时发现癌症的早期症状，准确性已经达到了90%以上，在体检中及时发现癌变征兆或者早期癌变，采取正确的处理措施，往往就会达到让人满意的治疗效果。
  2. 注意性生活卫生：通过大量的临床经验总结，很多患有宫颈癌的女性在性生活时往往不注意卫生，或者配偶有包皮过长的症状，包皮垢中含有许多致癌物质，所以性生活前男女双方都要进行清洁。
  3. 避免过多性伴侣，避免多次人流。
  4. 拒绝致癌食品：少食用腌制、油炸、熏烤的食物，因为这些食物中含有大量的致癌物质，摄入过多就会在身体中沉积下来，成为癌症发病的导火索。
  5. 经常自查，重视高危因素，有异常症状者及时就医。
  6. 早期发现及治疗宫颈慢性病变。
- 

宫颈癌虽然危险，但是也有它自己的“软肋”，最易早期发现早期治疗。从早期的炎症发展到恶性的癌变需要6到8年的时间，如果好好把握住这段时间，现代医学手段是完全可以把癌变检查出来，及时采取相应的措施，保证女性重新过上健康生活的。根据研究显示，宫颈癌最开始的一期状态，治愈率可以达到80%到90%，二期时是60%到70%，进入三期还能有40%到50%，但发展到四期只有10%了，所以，定期检查，及时治疗是非常重要的

## 参考文献 ( 子宫颈癌 )

1. Chen, J.J., Silver, D., Cantor, S., Livingston, D.M. & Scully, R. BRCA1, BRCA2, and Rad51 operate in a common DNA damage response pathway. *Cancer Res* 59, 1752s–1756s (1999).
2. Miura, K. et al. Genome-wide association study of HPV-associated cervical cancer in Japanese women. *J Med Virol* 86, 1153–8 (2014).
3. Shi, Y. et al. A genome-wide association study identifies two new cervical cancer susceptibility loci at 4q12 and 17q12. *Nat Genet* 45, 918–22 (2013).
4. Van de Putte, G., Kristensen, G.B., Baekelandt, M., Lie, A.K. & Holm, R. E-cadherin and catenins in early squamous cervical carcinoma. *Gynecol Oncol* 94, 521–7 (2004)

Endometrial Cancer

## 子宫内膜癌

## 致病基因 ( 子宫内膜癌 )

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

## 致病基因详情 ( 子宫内膜癌 )

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
ATM	232	无	( - )
BARD1	38	无	( - )
BRCA1	373	无	( - )
BRCA2	601	无	( - )
BRIP1	61	无	( - )
CDH1	27	无	( - )
CHEK2	53	无	( - )
EPCAM	4	无	( - )
MLH1	441	无	( - )
MRE11A	29	无	( - )
MSH2	412	无	( - )
MSH6	197	无	( - )
MUTYH	52	无	( - )
NBN	37	无	( - )
NF1	70	无	( - )
PALB2	93	无	( - )
PMS2	59	无	( - )
PTEN	86	无	( - )
RAD50	54	无	( - )
RAD51C	24	无	( - )
RAD51D	20	无	( - )
STK11	34	无	( - )
TP53	98	无	( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分 (子宫内膜癌)

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患子宫内膜癌的相对风险降低 8.55%，是普通人的 0.91 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0078%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0072%

## 风险基因详情 ( 子宫内膜癌 )

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs4430796	G	A	GA	0.91

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（子宫内膜癌）



### 生活方式：

- 养成良好的生活习惯，节制饮食，加强锻炼
- 适龄生育



### 减肥：

控制脂肪摄入量



### 相关疾病：

控制高血压、糖尿病



### 慎用药：

采取性激素治疗，尤其更年期及绝经后妇女，要在专业医生指导下进行



### 体检：

定期体检，检查项目：盆腔超声检查



### 看医生：

高危人群（见下文），及早就医、，遵医嘱进行定期检查及随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（子宫内膜癌）

子宫内膜癌是发生于子宫内膜的一组上皮性恶性肿瘤，可分为雌激素依赖型（I型）和非雌激素依赖型（II型）。子宫内膜癌虽可发生于任何年龄，但好发于围绝经期和绝经后女性。一般认为，内膜癌的好发年龄约比子宫颈癌推迟10年。平均发病年龄为55岁上下。

子宫内膜癌是最常见的女性生殖系统肿瘤之一，每年有接近20万的新发病例。

其发病与生活方式密切相关，发病率在各地区有差异，在北美和欧洲其发生率仅次于乳腺癌、肺癌、结直肠肿瘤，高居女性生殖系统癌症的首位。在我国，随着社会的发展和经济条件的改善，子宫内膜癌的发病率亦逐年升高，目前仅次于宫颈癌，居女性生殖系统恶性肿瘤的第二位。

## 危险因素

子宫内膜癌的发生与雌激素（无论是内源抑或外源性雌激素）的持续作用有直接联系，长期不排卵是引起内膜癌的主要危险因素。

### 体重：

身体过重肥胖明显增加患子宫内膜癌的危险性，体重超过正常的15%，其危险性增加3倍。

### 未孕：

未孕至少比生过1个小孩者增加一倍危险性。特别是因不排卵所致的不育。

### 晚绝经：

晚绝经52岁或52岁以后绝经者，患子宫内膜癌的危险性比49岁以前绝经者增加2.4倍。

### 糖尿病：

糖尿病糖尿病或糖耐量不正常者其患子宫内膜癌的危险性比正常人增加2.8倍。

### 高血压：

高血压危险性比血压正常者增加1.5倍。子宫内膜癌患者常有“肥胖-高血压-糖尿病三联征”。

### 多囊卵巢综合征：

多囊卵巢综合征患者，因不排卵，而使子宫内膜处于高水平的、持续的雌激素作用之下，缺乏孕激素的调节和周期性的内膜剥脱，发生增生性改变。

### 卵巢肿瘤：

卵巢肿瘤，它们常产生较高水平的雌激素，合并内膜癌的机会为4%。

### 外源性雌激素：

应用外源性雌激素，将增加4~8倍危险性，其发生与用药剂量、时间长短、是否合并应用孕激素、是否中间停药以及病人特点有关。



## 高危人群

---

- (a) 不孕不育
- (b) 因各种原因长期服用外源性雌激素者
- (c) 月经失调、初潮年龄早或延迟绝经者
- (d) 糖尿病、高血压
- (e) 肥胖者
- (f) 子宫出血久治不愈者，特别是绝经后的子宫出血
- (g) 有子宫内膜癌家族史者以及近亲肿瘤史者
- (h) 摄入脂肪过多、体力活动较少者
- (i) 有X射线暴露史者
- (j) 年轻妇女月经紊乱治疗无效者
- (k) 查出有子宫内膜不典型增生者
- (l) 患有闭经、不孕、多囊卵巢综合征（PCOS）等疾病

## 如何预防

---

**子宫内膜癌病的预防重点，应放在早期发现、早期治疗上：**

1. 对绝经后出血，更年期月经紊乱应注意排除子宫内膜癌的可能
2. 对年轻妇女月经紊乱治疗无效者，亦应及时做B超检查和子宫内膜检查
3. 对已证实有子宫内膜不典型增生等癌前病变者，应及早由专业医生治疗。
4. 接受激素替代治疗者，应严格掌握并合理使用，对更年期及绝经后妇女更应慎用。
5. 改变生活习惯，节制饮食，加强锻炼。
6. 控制高血压、糖尿病、肥胖等“富贵病”的发生。

## 参考文献 ( 子宮内膜癌 )

1. Barnetson, R.A. et al. Germline mutation prevalence in the base excision repair gene, MYH, in patients with endometrial cancer. *Clin Genet* 72, 551–5 (2007).
2. Co, N.N. et al. Loss of LKB1 in high-grade endometrial carcinoma: LKB1 is a novel transcriptional target of p53. *Cancer* 120, 3457–68 (2014).
3. Einarsdottir, K. et al. Effect of ATM, CHEK2 and ERBB2 TAGSNPs and haplotypes on endometrial cancer risk. *Hum Mol Genet* 16, 154–64 (2007).
4. Fiolka, R. et al. Promoter hypermethylation of the tumor-suppressor genes RASSF1A, GSTP1 and CDH1 in endometrial cancer. *Oncol Rep* 30, 2878–86 (2013).
5. Fukuda, T. et al. Alterations of the double-strand break repair gene MRE11 in cancer. *Cancer Res* 61, 23–6 (2001).
6. Hampel, H. et al. Screening for Lynch syndrome (hereditary nonpolyposis colorectal cancer) among endometrial cancer patients. *Cancer Res* 66, 7810–7 (2006).
7. Ichikawa, Y. et al. Microsatellite instability and expression of MLH1 and MSH2 in normal and malignant endometrial and ovarian epithelium in hereditary nonpolyposis colorectal cancer family members. *Cancer Genet Cytogenet* 112, 2–8 (1999).
8. Kempers, M.J. et al. Risk of colorectal and endometrial cancers in EPCAM deletion-positive Lynch syndrome: a cohort study. *Lancet Oncol* 12, 49–55 (2011).
9. Levine, D.A. et al. Risk of endometrial carcinoma associated with BRCA mutation. *Gynecol Oncol* 80, 395–8 (2001).
10. McConechy, M.K. et al. Ovarian and endometrial endometrioid carcinomas have distinct CTNNB1 and PTEN mutation profiles. *Mod Pathol* 27, 128–34 (2014).
11. Merino, D. & Malkin, D. p53 and hereditary cancer. *Subcell Biochem* 85, 1–16 (2014).
12. Thai, T.H. et al. Mutations in the BRCA1-associated RING domain (BARD1) gene in primary breast, ovarian and uterine cancers. *Hum Mol Genet* 7, 195–202 (1998).

Gastric Cancer

胃癌

## 致病基因 (胃癌)

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

## 致病基因详情（胃癌）

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
APC	106	无	( - )
CDH1	27	无	( - )
EPCAM	4	无	( - )
MET	18	无	( - )
MLH1	441	无	( - )
MSH2	412	无	( - )
MSH6	197	无	( - )
PMS2	59	无	( - )
TP53	98	无	( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分（胃癌）

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患胃癌的相对风险降低 11.38%，是普通人的 0.88 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0139%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0123%

## 风险基因详情（胃癌）

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs4072037	C	T	TT	1.09
rs2494938	G	A	GG	0.91
rs2285947	G	A	AG	1.05
rs2294008	C	T	TC	1.08
rs3781264	A	G	AA	0.90
rs738722	T	T	CC	0.84

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（胃癌）



### 饮食：

- 规律饮食，不暴饮暴食
- 合理膳食结构：少吃烟熏、油炸食物，不吃霉变食物，多吃新鲜蔬菜水果



### 戒烟：

不吸烟



### 忌酒：

控制饮酒



### 控制情绪：

保持精神愉快，避免抑郁、焦虑



### 体检：

定期体检，检查项目：钡餐、肿瘤标志物检查



### 看医生：

高危人群（见下文），需及早就医，遵医嘱进行定期检查及随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（胃癌）

在我国，西北地区与东部沿海地区的胃癌发病率明显比南方地区高。

多发生于年龄50岁以上人群。

男性发病率高于女性，男女发病率之比为2：1。

## 危险因素

### 地域环境因素：

- 胃癌发病有明显的地域性差别，在我国的西北与东部沿海地区胃癌发病率明显为高。
- 生活在低锌、低硒、高铜地区，胃癌发病率也有升高

### 饮食因素：

- 饮食不规律或暴饮暴食
- 食物过咸、过热、过硬、霉变食物或腌、熏、硝、泡食物，尤其是长期食用腌制品和熏制食品。（与食品中亚硝酸盐、真菌毒素、多环芳烃化合物等致癌物或前致癌物含量高有关）
- 很少吃新鲜水果和青菜

### 不良生活方式：

- 重度吸烟（吸烟者的胃癌发病危险较不吸烟者高50%）
- 长期酗酒
- 长期抑郁或精神受创伤者

### 幽门螺杆菌（HP）的细菌感染：

它们可以引起胃黏膜炎症反应，胃液维生素C含量降低，继而导致萎缩性胃炎。而萎缩性胃炎属于一种癌前病变。

### 遗传家族史：

家族中有胃癌或其他消化道癌症者，则该个体罹患胃癌的几率较高。胃癌患者的一级亲属发病率升高2~3倍。

### 相关慢性疾病：

若以往有过慢性胃溃疡、胃息肉、萎缩性胃炎、肠上皮化生等胃病者，则他们也属于胃癌的高危人群。胃切除术后十年以上的残胃也与胃癌发生有关。

### 遗传综合征患者：

- Lynch 综合征患者有1%~13%的概率发生胃癌，且亚洲人群风险高于西方人群。
- 幼年型息肉病综合征波及上消化道时，终身有大约21%的概率发生胃癌。
- Peutz-Jeghers综合征（PJS）患者有大约29%的概率发生胃癌。
- 家族性腺瘤型息肉（FAP）的患者，加上轻表型FAP（AFAP）的患者，整个生命过程中大约有1%~2%的概率发生胃癌。

## 高危人群

- (a) 40岁以上有慢性胃炎病史，近期出现消化不良者
- (b) 有胃肠吻合术10年以上，慢性胃溃疡、萎缩性胃炎，肠上皮化生，胃黏膜上皮异型增生，胃息肉、慢性疣状胃炎，恶性贫血者
- (c) 长期酗酒、吸烟，喜高盐饮食、熏制食品和少食新鲜蔬菜者
- (d) 精神受刺激和长期抑郁者
- (e) 有胃癌家族史者

## 如何预防

---

### 饮食规律，定时定量：

长期饮食不规律，胃黏膜频繁地发生病理反应，久之，胃黏膜机能逐渐衰退，可引起营养障碍或出现慢性胃炎。

### 饮食结构要合理：

- 低盐饮食，少吃或不吃腌菜。
- 每日的盐摄入量控制在10g以下，以6g左右为宜（我们传统饮食结构中盐分含量过高，高盐饮食可破坏胃黏膜的黏液保护层，使胃黏膜易于损伤及接触致癌物）。
- 适当增加面食，尤其长期吃米的人（日本的研究提示大量进食米饭是胃癌的高发因素）。
- 避免可能含亚硝胺类的食品。不吃或少吃烟熏和油煎食物。不吃霉变的食物。
- 多吃新鲜水果及黄绿蔬菜（蔬菜和水果中含大量丰富的维生素，而维生素能阻断胃内的亚硝胺合成，从而有助于预防胃癌）。
- 多吃牛奶及奶制品（牛奶中含有的维生素A，有助于黏膜上皮的修复）。
- 少吃含添加剂食品（如肉桂、豆蔻等香料富含黄樟素，糖精、单宁酸等都有一定致癌作用）。
- 饮食不要过烫。最佳温度应为与体温（37度）相似温度（食物过烫会引起胃黏膜灼伤及不断增生，长期如此恶性循环可能引起恶变）。
- 冰箱保鲜（食物保持新鲜，避免了食物霉变，减少微生物、霉菌产生的毒素）。
- 不吃隔夜菜（青菜、菠菜等绿叶蔬菜，刀豆、蚕豆等绿色豆类，反复回锅，叶绿素易发生化学反应，产生可降解成分，易致癌）。

### 戒烟戒酒：

现已明确吸烟是胃癌的危险因素，而烈性酒可引起胃黏膜充血、肿胀、胃酸分泌过多，常饮烈性酒，可相继引起增殖性胃炎→萎缩性胃炎，甚至胃癌。

### 积极治疗相关疾病：

尤其患相关慢性疾病的高危者，必须经常到医院检查治疗。

## 参考文献 (胃癌)

1. Abnet, C.C. et al. A shared susceptibility locus in PLCE1 at 10q23 for gastric adenocarcinoma and esophageal squamous cell carcinoma. *Nat Genet* 42, 764–7 (2010).
2. Al-Moundhri, M.S. et al. Association of E-cadherin (CDH1) gene polymorphisms and gastric cancer risk. *World J Gastroenterol* 16, 3432–6 (2010).
3. Fang, D.C. et al. Mutation analysis of APC gene in gastric cancer with microsatellite instability. *World J Gastroenterol* 8, 787–91 (2002).
4. Helgason, H. et al. Loss-of-function variants in ATM confer risk of gastric cancer. *Nat Genet* 47, 906–10 (2015).
5. Hu, N. et al. Genome-wide association study of gastric adenocarcinoma in Asia: a comparison of associations between cardia and non-cardia tumours. *Gut* 65, 1611–8 (2016).
6. Imano, M. et al. High expression of epithelial cellular adhesion molecule in peritoneal metastasis of gastric cancer. *Target Oncol* 8, 231–5 (2013).
7. Jin, G. et al. Genetic variants at 6p21.1 and 7p15.3 are associated with risk of multiple cancers in Han Chinese. *Am J Hum Genet* 91, 928–34 (2012).
8. Lee, H.E. et al. MET in gastric carcinomas: comparison between protein expression and gene copy number and impact on clinical outcome. *Br J Cancer* 107, 325–33 (2012).
9. Merino, D. & Malkin, D. p53 and hereditary cancer. *Subcell Biochem* 85, 1–16 (2014).
10. Zhu, H. et al. Polymorphisms in mismatch repair genes are associated with risk and microsatellite instability of gastric cancer, and interact with life exposures. *Gene* 579, 52–7 (2016).

Bladder Cancer



# 膀胱癌

## 致病基因 (膀胱癌)

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

## 致病基因详情（膀胱癌）

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
FGFR3	11	无	( - )
HRAS	19	无	( - )
KRAS	16	无	( - )
RB1	17	无	( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分（膀胱癌）

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患膀胱癌的相对风险降低 35.68%，是普通人的 0.64 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0020%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0013%

## 风险基因详情 (膀胱癌)

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs11892031	A	A	AA	1.00
rs10936599	C	C	CT	1.01
rs710521	T	T	TT	1.05
rs798766	T	T	CC	0.95
rs401681	C	C	CC	1.06
rs1495741	G	A	AG	1.00
rs9642880	G	T	GG	0.87
rs2294008	C	T	TC	1.05
rs907611	G	A	GG	0.93
rs2204008	C	T	TC	1.05
rs11543198	G	G	AG	0.82
rs10775480	T	T	CC	0.98
rs8102137	T	C	TT	0.97
rs62185668	C	A	CC	0.89
rs6104690	G	A	GG	0.85
rs1014971	C	T	TC	1.04

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（膀胱癌）



### 戒烟：

不吸烟



### 饮食：

多吃新鲜蔬菜水果，少吃肉类



### 饮水：

多饮水，每天2000ml以上饮水量



### 慎用药：

克制使用止痛药（非那西汀）



### 环境：

避免接触工业化学品



### 体检：

定期体检，检查项目：尿常规



### 看医生：

- 膀胱炎症及早治疗
- 高危人群（见下文），需及早就医，遵医嘱进行定期检查及随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（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。我国膀胱癌的发病率为6.61/10万，列恶性肿瘤发病率的第9位。膀胱癌可发生于任何年龄，甚至于儿童。其发病率随年龄增长而增加，高发年龄50~70岁。男性膀胱癌发病率为女性的3~4倍。

## 危险因素

膀胱癌的发生和其他大多数肿瘤的发生机制是同样的，是一个复杂的、多因素、多步骤的病理变化过程，既有内在的遗传因素，又有外在的环境因素，流行病学证据显示化学致癌物是膀胱癌的主要致病因素，尤其是芳香胺类化合物，这些芳香胺类化合物广泛存在于烟草和各种化学工业中。目前较为明确的两大致病危险因素是吸烟和长期接触工业化学品。

### 吸烟：

吸烟是目前最为肯定的膀胱癌致病危险因素，据文献报道，30%~50%的膀胱癌是由吸烟引起，吸烟可使膀胱癌危险率增加2~6倍，其危险率与吸烟的量和时间成正比。

### 长期接触工业化学产品：

20%的膀胱癌是由职业因素引起的，包括从事纺织、染料制造、橡胶化学、药物制剂、杀虫剂、油漆、皮革及铝、铁和钢生产，以及煤焦油、沥青、橡胶、煤炭气化等产业。

### 遗传：

膀胱癌的发生可能与遗传有关，有膀胱癌家族史者发生膀胱癌的危险性明显增加，遗传性视网膜母细胞瘤患者的膀胱癌发病率也明显增加。

### 其他可能的致病因素：

- 有长期的慢性感染、应用化疗药物环磷酰胺(潜伏期为6~13年)、大量服用含有非那西汀的止痛药(10年以上)、接受环磷酰胺治疗的患者、近期及远期的盆腔放疗史等。
- 饮水中的致癌物(主要为水质消毒的氯化物)，长期饮用砷含量高的水和氯消毒水。
- 长期饮用咖啡。
- 局部慢性刺激(长期泌尿系感染、膀胱结石、尿路梗阻)。
- 严重的埃及血吸虫感染等。

## 高危人群

- (a) 嗜烟的人
- (b) 伴有膀胱慢性感染与异物长期刺激的人群(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)
- (c) 长期大量服用镇痛药物(如非那西汀)的人群

- (d) 曾进行过盆腔放射治疗的人群（危险性往往持续到放射治疗后10年以上）  
(e) 应用环磷酰胺进行化疗的人群

## 如何预防

---

### 戒烟

#### 饮水：

多饮水，最好每天喝水 2000ml 以上；因为饮水量的多少，直接影响膀胱内尿液的浓度，对膀胱癌的发生有重要影响。

#### 饮食：

坚持科学的饮食习惯，多吃新鲜蔬菜、水果。尽量少吃肉类食品。

#### 情绪控制：

保持乐观和积极的心态。

#### 远离污染：

在使用苯胺和联苯胺化工原料工厂的工人，患膀胱癌者较多，更应做好预防。

#### 高危人群：

对于高危人群，建议遵医嘱做进一步筛查。

## 参考文献（膀胱癌）

1. Figueroa, J.D. et al. Genome-wide association study identifies multiple loci associated with bladder cancer risk. *Hum Mol Genet* 23, 1387–98 (2014).
2. Matsuda, K. et al. Genome-wide association study identified SNP on 15q24 associated with bladder cancer risk in Japanese population. *Hum Mol Genet* 24, 1177–84 (2015).
3. Rafnar, T. et al. European genome-wide association study identifies SLC14A1 as a new urinary bladder cancer susceptibility gene. *Hum Mol Genet* 20, 4268–81 (2011).
4. Rothman, N. et al. A multi-stage genome-wide association study of bladder cancer identifies multiple susceptibility loci. *Nat Genet* 42, 978–84 (2010).

Esophageal Cancer



# 食管癌

## 致病基因 (食管癌)

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

## 致病基因详情 (食管癌)

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
<i>ADH1B</i>	3	无	( - )
<i>ALDH2</i>	4	无	( - )
<i>CYP2E1</i>	4	无	( - )
<i>RHBDF2</i>	9	无	( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分（食管癌）

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患食管癌的相对风险降低 37.72%，是普通人的 0.62 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0089%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0055%

## 风险基因详情 (食管癌)

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs13016963	A	A	AG	1.07
rs2687201	A	A	AA	1.18
rs2239612	G	A	GG	0.93
rs1229984	T	C	--	1.0
rs10052657	C	C	CC	1.05
rs10484761	T	C	CT	1.22
rs11789015	A	A	AA	1.02
rs3765524	C	T	CC	0.87
rs2274223	A	G	AA	0.87
rs11066015	G	A	GG	0.84
rs671	G	A	GG	0.75
rs2074356	G	A	GG	0.85
rs4785204	C	T	CC	0.87
rs17761864	C	A	AC	1.14
rs1642764	C	C	--	1.0
rs2847281	A	G	GA	1.13
rs10419226	T	T	TT	1.24
rs2927438	A	G	AG	0.91
rs2014300	A	G	GG	1.05
rs4822983	C	T	CC	0.90
rs738722	T	T	CC	0.84
rs2239815	T	T	CC	0.88

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（食管癌）

### 饮食：



- 少吃腌制食品，少吃酸菜
- 不吃发霉食物
- 补充维生素：A、B2、C
- 保证动物蛋白、新鲜蔬菜、水果的摄入
- 补充微量元素

### 戒烟：



不吸烟

### 忌酒：



少饮酒

### 生活方式：



- 注意口腔卫生
- 不吃过烫的热食、热饮，避免进食过快

### 体检：



定期体检，每年一次

### 看医生：



高危人群（见下文），需及早就医，遵医嘱进行进一步检查，追踪随访

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（食管癌）

食管癌是常见的消化道肿瘤，我国是世界上食管癌高发地区之一，河北、山西、河南三省交界地区是我国食管癌的高发区，尤其是河南林州市。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，早期常有吞咽食物时有轻微哽噎感。

食管癌的人群分布与年龄、性别、职业、人种、地域、生活环境、饮食生活习惯、遗传易感性等有一定关系。

## 危险因素

### 亚硝胺：

工业和农业产生的污水、食品添加剂（常用于腌制食品，如火腿、香肠、腊肠、午餐肉、熏鱼等）、香烟的烟雾中均含有亚硝胺。我国食管癌高发区的食物中，尤其酸菜中亚硝胺含量很高。

### 霉菌毒素：

食用霉变食物与食管癌发病呈正相关（生物性病因：有些真菌能促使亚硝胺及其前体的形成，更促进癌肿的发生）。

### 微量元素缺乏：

饮包括钼、铁、锌、氟、硒、锰在内的微量元素等在粮食、蔬菜、饮水中含量偏低。

### 缺乏维生素：

缺乏维生素A、维生素B2、维生素C以及动物蛋白、新鲜蔬菜、水果摄入不足。

### 吸烟与饮酒：

每日吸20支以上的吸烟者死于食管癌的人数为不吸烟者的3.4倍。另外，由于乙醇有促癌作用，若一个人既吸烟又饮酒，则食管癌发生的可能性还会增高。常酗酒者食管癌的发生率是普通人群的25~30倍。

### 热食、热饮、口腔不洁等因素：

长期食物过硬、过热、进食过快，引起慢性刺激、炎症、创伤或口腔不洁、龋齿等均可能与食管癌的发生有关。

### 遗传因素：

食管癌的发生有较明显的家族聚集现象，譬如往往一家人有两位或两位以上的成员患食管癌，甚至有阳性家族史者高达24%~61%之多。

### 基因有关：

与食管癌发生有关的基因包括抑癌基因P53的突变或失活、癌基因myc、CCND1的激活、CASP8基因的变异等。

## 高危人群

### （a）有消化系统症状

- (b) 有食道癌、胃癌家族史
- (c) 以前初筛普查时发现食管粘膜上皮重度增长，或食管炎患者
- (d) 原因不明的食管或胃内隐血试验阳性者
- (e) 抽烟、抽烟加饮酒，长期大量食用发酵霉变酸菜、霉变食物，缺乏维生素C、维生素B、胡萝卜素等的人群
- (f) 慢性食管炎伴有不典型增生(特别是重度不典型增生)者

## 如何预防

---

### 饮食：

不要吃过烫的食物，不要进食过快，不要过量饮烈性酒以减轻对食管黏膜的刺激。不吃发霉的粮食，因为发霉的粮食可产生毒素。改变食用酸菜的习惯，酸菜中含有大量的亚硝胺类物质。

### 忌酒：

不要过量饮烈性酒以减轻对食管黏膜的刺激。

### 补充微量元素：

如饮食中补充硒，可防止进一步发展成食管癌。

### 饮水：

饮水卫生，常服用维生素C，可以减少胃内亚硝胺的形成。

### 症状：

如果你是生活在食管癌的高发地区，年龄在40岁以上的男性，平时有食用酸菜、饮酒等习惯，近期出现吞咽困难、胸骨后疼痛或不适等症状，应尽早就医，遵医嘱进一步检查，以期早发现、早治疗。

## 积极治疗食管疾病

## 参考文献 (食管癌)

1. Abnet, C.C. et al. A shared susceptibility locus in PLCE1 at 10q23 for gastric adenocarcinoma and esophageal squamous cell carcinoma. *Nat Genet* 42, 764–7 (2010).
2. Cui, R. et al. Functional variants in ADH1B and ALDH2 coupled with alcohol and smoking synergistically enhance esophageal cancer risk. *Gastroenterology* 137, 1768–75 (2009).
3. Jin, G. et al. Genetic variants at 6p21.1 and 7p15.3 are associated with risk of multiple cancers in Han Chinese. *Am J Hum Genet* 91, 928–34 (2012).
4. Levine, D.M. et al. A genome-wide association study identifies new susceptibility loci for esophageal adenocarcinoma and Barrett's esophagus. *Nat Genet* 45, 1487–93 (2013).
5. Wu, C. et al. Genome-wide association study identifies three new susceptibility loci for esophageal squamous-cell carcinoma in Chinese populations. *Nat Genet* 43, 679–84 (2011).
6. Wu, C. et al. Genome-wide association analyses of esophageal squamous cell carcinoma in Chinese identify multiple susceptibility loci and gene-environment interactions. *Nat Genet* 44, 1090–7 (2012).
7. Wu, C. et al. Joint analysis of three genome-wide association studies of esophageal squamous cell carcinoma in Chinese populations. *Nat Genet* 46, 1001–6 (2014).

Lymphoma



# 淋巴瘤

## 致病基因 (淋巴瘤)

### 致病基因变异检出

无

### 致病基因，突变信息

基因	突变位置	类型	致病性证据 *	人群频率 **
无	无	无	无	无

## 致病基因详情（淋巴瘤）

基因名称	检测点位数	变异点位	检测结果
ATM	232	无	( - )
BLM	22	无	( - )
MYC	3	无	( - )
PRF1	10	无	( - )

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 风险基因评分（淋巴瘤）

### 风险评分：



与东亚人群相比，您患淋巴瘤的相对风险降低 70.47%，是普通人的 0.29 倍。

---

### 全国人群平均发病率：

0.0033%

\* 此图表中您的相对遗传风险显示为对数刻度。

---

### 您的个人发病率：

0.0009%

## 风险基因详情 (淋巴瘤)

基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs79480871	C	T	CC	0.95
rs1432295	G	G	AA	0.99
rs3806624	A	G	GG	1.06
rs6773854	T	C	TT	0.87
rs6444305	G	G	AA	0.93
rs2069757	G	A	GG	0.85
rs6457327	A	C	AC	0.78
rs2922994	A	G	AA	0.98
rs6903608	C	C	CT	0.98
rs9268853	T	C	TT	0.70
rs12195582	C	T	CC	0.57
rs4530903	C	T	CC	0.96
rs2647012	T	C	CC	1.16
rs10484561	T	G	TT	0.93
rs2621416	T	C	CT	1.04
rs7745098	C	C	TT	0.88
rs13254990	C	T	TC	1.09
rs13255292	C	T	TC	1.11
rs2019960	T	C	TT	0.96
rs4733601	A	A	AA	1.01
rs501764	G	G	GT	1.36
rs12289961	C	T	CC	0.89
rs4938573	C	C	CT	1.23



基因点位	参考等位基因	风险等位基因	个人基因型 检出结果	相对风险值
rs735665	G	A	GG	0.98
rs4937362	T	T	CC	0.78
rs17749561	G	G	GG	1.00

注：检测位点详细信息可联系客服获取。

## 健康管理措施（淋巴瘤）

### 环境：



- 避免接触放射线，包括频繁的X-线诊断和放射治疗
- 避免接触农业除草剂
- 远离化学药物。尽量避免使用化学药

### 生活方式：



- 蔬菜水果食用前，洗净、去皮、浸泡，最大限度地去除残留农药化肥的污染
- 避免EB病毒感染

### 饮食：



- 合理膳食，应粗细搭配，营养丰富
- 适量食用红肉类及腌制肉类食物
- 适量食用富含叶酸、维生素B12的食物如绿色新鲜蔬菜、水果及动物肝脏、肾

### 运动：



增强体质，防止病毒感染

### 体检：



定期体检，检查项目：血常规

### 看医生：



高危人群（见下文），需及早就医，遵医嘱进行定期检查及随访  
出现这些症状要注意：

- 超过一周以上的发热和感染
- 不断加重的贫血
- 原因不明的皮肤或齿龈的出血
- 出现颈部、腋下、腹股沟淋巴结肿大

注：按照手册中的预防建议，尽量避免危险因素的接触，养成良好的生活习惯。

## 疾病概述（淋巴瘤）

淋巴瘤是起源于淋巴造血系统的恶性肿瘤，好发于淋巴结。由于淋巴系统的分布特点，使得淋巴瘤属于全身性疾病，几乎可以侵犯到全身任何组织和器官。主要表现为无痛性淋巴结肿大，肝脾肿大，全身各组织器官均可受累，伴发热、盗汗、消瘦、瘙痒等全身症状。

淋巴瘤恶性程度相对较低，有效治疗后的5年生存率可达69%~85%。

据报道，我国各地区淋巴瘤的发病率在各种肿瘤中占第十位。

## 危险因素

### 病毒因素：

EB病毒、人类T细胞病毒、HIV病毒感染是淋巴瘤发生的重要风险因素。

### 化学因素：

长期接触农业除草剂的人群淋巴瘤发生率高于一般人群。

### 放射因素：

各种电离辐射可以引起人类淋巴瘤。小剂量辐射能否引起淋巴瘤仍不确定。经常接触放射线物质（如钴-60）者淋巴瘤发病率明显增加。大剂量放射线诊断和治疗可使淋巴瘤发生率增高。

### 遗传因素：

淋巴瘤在某些家族中有聚集性，目前已经发现若干与家族性淋巴瘤发生相关的致病基因。

### 免疫：

- 免疫缺陷 HIV感染导致的免疫缺陷患者淋巴瘤发病率显著升高。
- 自身免疫 如类风湿性关节炎、系统性红斑狼疮、皮肌炎、多发性肌炎、干燥综合征等患病者，淋巴瘤的发生率高出正常人群数倍。
- 免疫抑制 放疗后及长期应用化疗药或免疫抑制剂的病人，包括肿瘤、自身免疫性疾病及器官移植患者，由于细胞免疫被抑制，其淋巴瘤的发生率也明显高于正常人群。

### 环境：

- 射线 从事放射科学工作者的淋巴瘤发生率是正常人群的5~10倍。为诊断目的进行有关的放射线检查（如X线摄片及CT检查），通常无致淋巴瘤的危险。但妊娠期间应避免进行含放射线的有关检查。
- 化学物质 农业用除草剂、染发剂已被列为环境致癌剂。
- 生活方式 长期吸烟及大量食用红肉与淋巴瘤发生密切相关；隆胸会增加胸部淋巴结发生淋巴瘤的风险。

## 高危人群

- (a) 曾受到过辐射 (X线或伽马射线) 者
- (b) 长期接触染发剂，尤其儿童、老年人与怀孕妇女
- (c) 长期接触农业除草剂者
- (d) EB病毒, HIV病毒感染患者
- (e) 自身免疫病患者
- (f) 具有淋巴瘤家族史者
- (g) 长期吸烟者
- (h) 隆胸并伴有免疫功能异常者

## 如何预防

---

### 合理饮食：

饮食上避免过量红肉摄入，少食油炸肥腻的食物和腌菜以及熏烤的鱼、肉等，多吃新鲜水果蔬菜，不抽烟，少喝酒。水果蔬菜一定要反复清洗，尽量将残留的各种农药洗净。

### 坚持锻炼：

长期、规律的锻炼（如跑步、游泳、气功、打太极拳等）能显著增强人体各脏器的功能，并保持乐观的性格，提高机体免疫力。

### 避免接触特殊化学物质：

染发剂亦可引发淋巴瘤，用时需谨慎。

### 远离电磁场、减少接触放射线：

- 从事放射线工作者淋巴瘤发病率均高，故上述人群应特别注意加强个人防护。
- 婴幼儿及孕妇对放射线较敏感，故应减少接触放射线（偶尔的、医疗上的X线检查，基本上不会对身体造成影响）。

### 出现淋巴瘤早期信号，应及时检查：

淋巴瘤早期信号包括：发热、瘙痒、盗汗、消瘦等全身症状；贫血、白细胞计数、血小板增多，血沉增快等血常规异常；红斑、水疱、糜烂等皮肤损伤；浅表及深部淋巴结肿大。一旦出现上述早期信号，尽早就医，做血常规检查。

## 参考文献 (淋巴瘤)

1. Cerhan, J.R. et al. Genome-wide association study identifies multiple susceptibility loci for diffuse large B cell lymphoma. *Nat Genet* 46, 1233–8 (2014).
2. Conde, L. et al. Genome-wide association study of follicular lymphoma identifies a risk locus at 6p21.32. *Nat Genet* 42, 661–4 (2010).
3. Cozen, W. et al. A meta-analysis of Hodgkin lymphoma reveals 19p13.3 TCF3 as a novel susceptibility locus. *Nat Commun* 5, 3856 (2014).
4. Enciso-Mora, V. et al. A genome-wide association study of Hodgkin's lymphoma identifies new susceptibility loci at 2p16.1 (REL), 8q24.21 and 10p14 (GATA3). *Nat Genet* 42, 1126–30 (2010).
5. Frampton, M. et al. Variation at 3p24.1 and 6q23.3 influences the risk of Hodgkin's lymphoma. *Nat Commun* 4, 2549 (2013).
6. Skibola, C.F. et al. Genome-wide association study identifies five susceptibility loci for follicular lymphoma outside the HLA region. *Am J Hum Genet* 95, 462–71 (2014).
7. Skibola, C.F. et al. Genetic variants at 6p21.33 are associated with susceptibility to follicular lymphoma. *Nat Genet* 41, 873–5 (2009).
8. Smedby, K.E. et al. GWAS of follicular lymphoma reveals allelic heterogeneity at 6p21.32 and suggests shared genetic susceptibility with diffuse large B-cell lymphoma. *PLoS Genet* 7, e1001378 (2011).
9. Tan, D.E. et al. Genome-wide association study of B cell non-Hodgkin lymphoma identifies 3q27 as a susceptibility locus in the Chinese population. *Nat Genet* 45, 804–7 (2013).
10. Vijai, J. et al. Susceptibility loci associated with specific and shared subtypes of lymphoid malignancies. *PLoS Genet* 9, e1003220 (2013).
11. Vijai, J. et al. A genome-wide association study of marginal zone lymphoma shows association to the HLA region. *Nat Commun* 6, 5751 (2015).



## 附录

Appendix

## 致病基因与肿瘤关系列表

基于 NCBI 等国际权威的数据库最新更新，如下列表显示了每种肿瘤相关的致病基因有哪些。为您的检测涵盖了如下列表中的所有基因。

癌种	基因数目	基因
乳腺癌	21	<i>BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, BRIP1, TP53, PTEN, STK11, CDH1, ATM, BARD1, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PMS1, PMS2, RAD50, RAD51C</i>
卵巢癌	23	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>
结直肠癌	18	<i>APC, BMPR1A, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PMS2, MET, PTEN, SMAD4, STK11, TP53, AXIN2, MLH3, BUB1</i>
胃癌	9	<i>CDH1, TP53, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM, APC</i>
肾癌	18	<i>EPCAM, FH, FLCN, MET, MITF, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PTEN, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, TP53, TSC1, TSC2, VHL</i>
前列腺癌	10	<i>BRCA2, BRCA1, CHEK2, NBN, HOXB13, ELAC2, HSD17B3, HSD3B2, RNASEL, SRD5A2</i>
胰腺癌	15	<i>APC, ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, STK11, TP53, PRSS1, SPINK1</i>
子宫内膜癌	23	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, NF1, PALB2, PMS2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>
甲状腺癌	2	<i>RET, NTRK1</i>
肺癌	5	<i>EGFR, PIK3CA, KRAS, BRAF, TP53</i>
肝癌	4	<i>TP53, IQGAP1, IQGAP2, CTNNB1</i>
食管癌	4	<i>RHBDF2, ADH1B, ALDH2, CYP2E1</i>
膀胱癌	4	<i>KRAS, RB1, FGFR3, HRAS</i>
神经胶质瘤	4	<i>TP53, IDH1, IDH2, PTEN</i>
淋巴瘤	5	<i>KLHDC8B, ATM, MYC, PRF1, BLM</i>

## 免责声明

### 免责声明

1. 此项服务所检测的基因位点，是基于illumina公司的GSA芯片所覆盖。GSA芯片没有覆盖的变异无法检测。本报告是根据 ClinVar 数据库进行筛选解读，根据 ClinVar 界定的致病或疑似致病变异进行分级。此项目不会检测疾病所有相关的基因变异，因为随着科学的进步，在未来会有更多相关基因变异被发现。本项服务会根据已成功检测基因位点的新研究进展为您不定期进行更新解读。
2. 此项服务是风险评估检测。分析结果中具有较高风险的人不一定必然得病，分析结果风险相对较低的人也仍存在患病可能。风险评估检测不是确定的诊断检测。不能使用本报告进行疾病的诊断或治疗。
3. 报告中给出的风险评估，需要结合家族史、个人健康状况等信息，由遗传解读师与医生，共同给出针对您个人的综合建议。
4. 本服务提供本公司签约的临床医生咨询，根据基因检测结果，给出对您个人有指导意义的建议。本公司的签约医生均经过本公司的相关基因知识的培训，每个案例均经过本公司签约遗传解读师与签约医生进行讨论。无法保证非本公司签约的医生能够对本报告正确解读。

# 幸福基石介绍



北京幸福基石科技有限公司  
北京市东四环中路 56 号远洋国际中心 A 座 7 层  
400-066-9816  
[www.happy-gene.com](http://www.happy-gene.com)





北京幸福基石科技有限公司  
Beijing Happy Gene Technology Co. Ltd