

如果您决定参加基因研究来帮助您了解您的遗传信息,我们要求您在将您的实验样本交给我们之前,阅读并同意此说明。

虽然某些特别的基因(包括 SNPs 等)在某些人群中与某些疾病和健康问题高度相关,但是通过基因所获得的遗传信息不一定会提供对疾病的最终诊断,原因如下:

- 1、决定一个人是否患有某种疾病和健康问题的因素中,基因只是其中一个,其他的因素还包括,环境以及您的基因和环境的关系。
- 2、我们当前对基因与疾病相关性的了解还不全面。例如:我们可能知道某个特别的 SNP 与某种疾病相关,但是我们也许不知道是否其他的 SNPs 也与该疾病相关。即使在我们发现第二、第三、甚至第四个 SNP 与该疾病相关时,我们也还无法准确判断所有这些基因是怎么样一起相互作用,还是独立起作用。
- 3、基因/疾病相关性的研究目前是基于人种的研究。大部分研究只限于一些特定的人种。如有的基因/疾病的相关性的研究可用于世界上所有人种(白人,黑人,亚洲人),但是有的研究只限于汉族。

由基因研究得出的您的遗传信息能告诉您目前患(或不会患)某种疾病的风险以及您和其他人患(或不会患)某种疾病的风险的比较。然而,基因研究不是一个医学检验报告,不用于诊断疾病的目的。如果您有任何关于遗传学的问题,您可以向您的医生或我们的专家咨询了解。

虽然我们可以检测了您的 DNA 上数十万个位点,然而已知只有很少一部分位点与人类疾病或健康相关。科学家在夜以继日地研究所有的这些位点与相关疾病的关系,通过参加我们的研究,您同意将您的遗传数据交与我们的科学家进行科学实验。您的参与将让我们的努力更有意义。

您可能了解到一些您从来没预期的信息。这些信息可能会引起您情感的剧烈变化,可能会在一定程度上改变您的生活。在了解了这些遗传信息后,您有可能会陷入某种您自己无法控制和改变的麻烦(例如,对于某些疾病您有很高的患病风险,您的某位家族成员拥有和您一样的致病基因)。所有这些结果可能会引起您的社会的、法律的、经济的影响。在实验过程中,偶尔会有极少的数据会导致无法解释的错误。在您了解了您的遗传信息后,您不应该改变您的健康的生活习惯。很多常见病,科学发现基因只占一部分风险。环境,生活习惯都有可能成为病因。如果您的数据指出,您没有患某种疾病的遗传风险,这并不是说,您就一

## 必读内容

定不会患该病。相反,如果您的数据指出,您有患某种疾病的遗传风险,这也并不是说,您就一定会患该病。如果您有任何这方面的问题,您可以向您的医生或我们的专家咨询了解。

遗传研究还远没有结束。很多人种和人群的基因数据还没有进入到我们的基因库中。所有的对遗传信息的解释将完全依赖于这些发表了的科学报告,所以一些报告可能对您不适用。

未来的科学研究可能改变对您的 DNA 的解释, 让您的报告更加准确, 更加全面。

您如果和别人分享您的遗传信息,一定要小心。这样做有可能会伤害您。目前,还没有太多的保险公司在投保前向您索要您的遗传信息,但是在未来,这种情况有可能会改变。我们将绝对保护您的遗传信息的私密。

您如果选择和您的医生分享您的遗传信息,请注意,您的遗传信息有可能通过这种方式到达您的保险公司。如果您与您的家人、朋友或者雇主一起分享您的遗传信息,这也有可能会伤害您。即使您目前和别人分享的遗传信息今天看来没有太大的意义,但将来也许当新的科学发现出现后,这些您与别人一起分享的遗传信息可能伤害您。

"我已经阅读这份基因研究的说明,并且同意参加本研究。" (请阅读并抄写)

参加人:	日期:	

# 目录

导读	
摘要	
整体预防建议	
眼部疾病	
年龄相关性白内障	
青光眼	1(
近视	12
呼吸系统疾病	13
成人哮喘	15
神经系统及精神疾病	17
阿尔兹海默症	19
精神分裂症	20
心血管疾病	23
房颤	25
高血压	26
外周动脉疾病	27
大动脉缺血性脑卒中	29
冠状动脉疾病	30
心肌梗死	32
内分泌及代谢疾病	35
2 型糖尿病	
桥本氏甲状腺炎	39
自身免疫性疾病	4
系统性红斑狼疮	
强直性脊柱炎	44
类风湿性关节炎	45
过敏性皮炎	4
恶性肿瘤	49
前列腺癌	
膀胱癌	52
胃癌	53



肺癌	54
结直肠癌	56
胰腺癌	57
肝癌	58
食管癌	59
营养代谢	61
咖啡因	63
乳糖	64
酒精	65
叶酸	66
药物代谢	69
华法林	71
氢氯噻嗪	72
辛伐他汀	73
普伐他汀	74
阿托伐他汀	75
罗格列酮	76
名词解释	79
免责声明	81

本遗传报告分析您的全基因组信息,提取当中与疾病相关的遗传位点,评估您的疾病遗传风险。当前报告内容包括 3 种眼部疾病、1 种呼吸系统疾病、2 种神经系统及精神疾病、6 种心血管疾病、2 种内分泌及代谢疾病、4 种自身免疫性疾病、11 种恶性肿瘤 (男性 8 种,女性 10 种)、4 种营养物质代谢情况以及 6 种药物代谢情况。

大部分疾病是由遗传和生活环境、身心状态共同作用的结果,因此本次分析结果提供的仅是在目前知识水平上您对于某种疾病的可能遗传风险。遗传风险高并不意味着一定得病,及早防范会降低风险。遗传风险低并不意味着一定安全,依然提醒您从环境和生活方式等方面多加注意。

我们对您遗传风险的评估,是基于您个人的遗传信息、当前的研究成果、适当的参照人群来进行计算的。因此,随着科学研究的不断深入,对您遗传信息的解释将不断更新;随着参照人群的扩大(或者改变),您在人群中的相对遗传风险可能会有一定变化。

最后,我们提醒您,遗传风险评估的结果不能直接用于临床诊断。遗传 检测结果仅供参考,请结合个人情况和家族史综合考虑,必要时咨询专业 医生。也建议您妥善保管您测遗传信息。



为帮助您理解报告内容,还请您了解以下信息:

- 1. 报告将风险评估结果分为三个水平,以您在本项目现阶段人群中的排列位置表示。"较低"、"处于正常范围"和"偏高"分别表示您在本项目人群中的相对风险值低于5%、5-95%和高于95%。因此,本报告给出的评估结果是相对风险而不是绝对风险。
- 2. 在您的遗传信息表"基因型效应"一栏中, ↑表示您基因组上该位点的基因型具有风险性效应, ↓表示您该位点的基因型具有保护性效应。如果来自父母的两个等位基因是相同的,则为纯合基因型,用双箭头表示;两个等位基因不同则为杂合基因型,用单箭头表示。

疾病类别	疾病名称	您的相对遗传风险
眼部疾病	年龄相关性白内障	较低
	青光眼	偏高
	近视	处于正常范围
呼吸系统疾病	成人哮喘	较低
神经系统及精神疾病	阿尔兹海默症	处于正常范围
	精神分裂症	偏高
心血管疾病	房颤	处于正常范围
	高血压	较低
	外周动脉疾病	较低
	大动脉缺血性脑卒中	处于正常范围
	冠状动脉疾病	处于正常范围
	心肌梗死	处于正常范围
内分泌及代谢疾病	2 型糖尿病	处于正常范围
	桥本氏甲状腺炎	处于正常范围
自身免疫性疾病	系统性红斑狼疮	处于正常范围
	强直性脊柱炎	处于正常范围
	类风湿性关节炎	处于正常范围
	过敏性皮炎	处于正常范围
恶性肿瘤	前列腺癌	处于正常范围
	膀胱癌	处于正常范围

# 检测结果概览

	胃癌	处于正常范围
	肺癌	处于正常范围
	结直肠癌	处于正常范围
	胰腺癌	处于正常范围
	肝癌	处于正常范围
	食管癌	较低
营养代谢	咖啡因	咖啡因代谢较慢
	乳糖	乳糖不耐
	酒精	乙醛代谢快,喝酒很少脸红
	叶酸	正常

类别	药物名称	检测位点
药物代谢	华法林	12
	氢氯噻嗪	3
	辛伐他汀	4
	普伐他汀	3
	阿托伐他汀	3
	罗格列酮	1

## 整体预防建议

在检测评估的 28 种疾病风险中,您的青光眼、精神分裂症的遗传风险偏高,其他疾病的遗传风险都处于正常范围或者偏低。

青光眼是一组以视乳头萎缩及凹陷、视野缺损及视力下降为共同特征的疾病,病理性眼压增高、视神经供血不足是其发病的原发危险因素,视神经对压力损害的耐受性也与青光眼的发生和发展有关。在房水循环途径中任何一环发生阻碍,均可导致眼压升高而引起的病理改变,但也有部分患者呈现正常眼压青光眼。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%。

精神分裂症是一种严重的精神疾患,精神分裂症的特点是思维、观点、情绪、语言,自我意识和行为出现扭曲。常见的症状包括幻听和妄想。在人群当中,大约 0.3-0.7%的人在一生中受到精神分裂症的影响。

根据您的遗传风险, 请参考如下建议:

- 1. 有家族史、近视超六百度、有高血压、糖尿病等全身疾病的人士,以及 50 岁以上人士,应每年查一次眼压和眼底,包括做眼底镜或眼底照相,以便医生准确做出诊断。
- 2. 一旦出现眼睛胀痛、视物模糊、头痛、视力上午好下午差、看灯管有虹光彩晕等症状, 应尽快到青光眼专科就诊。
- 3. 常摸自己的眼球、看灯光:青光眼的特点是眼球发硬,看灯光有虹圈,发现后及早治疗。
- 4. 不要暴饮暴食,不吸烟,不喝酒,不喝咖啡,不喝浓茶,不吃辛辣及有刺激性的食物,多吃蜂蜜及其它利水的食物;坚持体育锻炼,保持良好的睡眠,保持愉快的情绪。
- 5. 防止便秘:要养成定时大便的习惯。

# 检测结果概览

- 6. 婚前检查, 健康教育, 遗传咨询。
- 7. 及时产前诊断及新生儿疾病筛查。
- 8. 如发现有与该病相关症状如幻觉,妄想,行为异常等,应及时与您的临床医生联系,做相应的检查与诊断。
- 9. 注意复发的早期症状,如睡眠障碍、植物神经功能失调、情绪障碍,做到早发现早治疗。
- 10. 减少诱发因素, 忌看凶杀, 悲剧性小说, 电影等等, 以免增加刺激, 加重病情。
- 11. 保持良好的生活习惯、戒烟戒酒、作息时间规律、坚持适度运动、控制体重。
- 12. 饮食均衡,避免摄入过多的盐、糖、动物性脂肪、胆固醇,饮食以清淡、低盐、蔬
- 菜、适度蛋白质、低脂肪食物为主、种类多样、新鲜适量。
- 13. 保持健康心情,避免压力过大。
  - 14. 建立良好的社会人际关系, 多沟通, 多交流。

### 您的评估结果

疾病名称	您的相对遗传风险
年龄相关性白内障	较低
青光眼	偏高
近视	处于正常范围

#### 疾病简介&影响因素

"眼部疾病"是发生在视觉系统,包括眼球及与其相关联的组织有关疾病,可以由遗传,发育,理化,生物等因素引起。常见的眼科疾病有:中心浆液性视网膜病变、干眼症、交感性眼炎、夜盲症、失明、弱视、散光、沙眼、白内障、糖尿病视网膜病变、结膜炎、老花眼、色盲、虹膜异色症、视网膜色素变性、视网膜中央动脉阻塞、视网膜脱落、近视、远视、针眼、雪盲症、霰粒肿、青光眼、飞蚊症等。

除感染引起的眼部疾病外,导致眼睛健康受损的因素有很多,包括遗传和发育因素,酒精、烟草、干燥、过度日晒、空气污染、盲目节食、过期化妆品、睡眠不足、电子产品等常见的习惯和外界影响也会对我们的眼睛造成伤害。研究人员采用人群队列的研究方法,比较患者和对照人群的遗传信息特征,鉴定与疾病发生相关的基因位点,即易感性位点。我们在参考大量相关研究结果后,选择可靠的易感性位点,整理后用于评估您常见的三类眼部疾病的遗传风险。

## 年龄相关性白内障

凡是各种原因如老化,遗传、局部营养障碍、免疫与代谢异常,外伤、中毒、辐射等,都能引起晶状体代谢紊乱,导致晶状体蛋白质变性而发生混浊,称为白内障,此时光线被混浊晶状体阻扰无法投射在视网膜上,导致视物模糊。多见于 40 岁以上,且随年龄增长而发病率增多。在 60 到 89 岁的老年人中,白内障的发病率达 80%,90 岁以上人群发病率可达 90%以上。

#### 【结果】

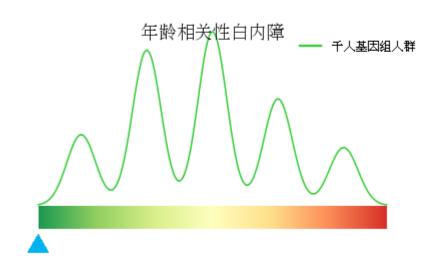
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 0 个遗传多态性位点对年龄相关性白内障发生有影响,其中 0 个位点的基因型具有保护性效应,0 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点 染色体 效应基因 效应等位基因 您的基因型 基因型效应

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

#### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中较低。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

## 【建议】

- 1. 加强用眼清洁, 避免过度视力疲劳, 远离紫外线, 防止用眼过度。
- 2. 合理膳食, 多饮水, 戒烟, 定期体检。

## 青光眼

青光眼是一组以视乳头萎缩及凹陷、视野缺损及视力下降为共同特征的疾病,病理性眼压增高、视神经供血不足是其发病的原发危险因素,视神经对压力损害的耐受性也与青光眼的发生和发展有关。在房水循环途径中任何一环发生阻碍,均可导致眼压升高而引起的病理改变,但也有部分患者呈现正常眼压青光眼。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%。

#### 【结果】

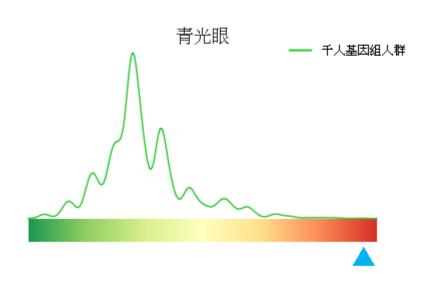
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 2 个遗传多态性位点对青光眼发生有影响,其中 2 个位点的基因型具有保护性效应, 0 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs2487032	9	ABCA1	Т	GA	<b>↓</b>
rs3213787	2	SRBD1	А	AG	$\downarrow$

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

#### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中偏高。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

#### 【建议】

- 1. 有家族史、近视超六百度、有高血压、糖尿病等全身疾病的人士, 以及 50 岁以上人
- 士, 应每年查一次眼压和眼底, 包括做眼底镜或眼底照相, 以便医生准确做出诊断。
- 2. 一旦出现眼睛胀痛、视物模糊、头痛、视力上午好下午差、看灯管有虹光彩晕等症状, 应尽快到青光眼专科就诊。
- 3. 常摸自己的眼球、看灯光:青光眼的特点是眼球发硬,看灯光有虹圈,发现后及早治疗。

4. 不要暴饮暴食,不吸烟,不喝酒,不喝咖啡,不喝浓茶,不吃辛辣及有刺激性的食物,多吃蜂蜜及其它利水的食物;坚持体育锻炼,保持良好的睡眠,保持愉快的情绪。 5. 防止便秘:要养成定时大便的习惯。

## 近视

在调节放松的状态下,平行光线经眼球屈光系统后聚焦在视网膜之前,称为近视。 近视眼也称短视眼,因为这种眼只能看近不能看远。这种眼在休息时,从无限远处来的 平行光经过眼的屈光系折光之后,在视网膜之前集合成焦点,在视网膜上则结成不清楚 的象,远视力明显降低,但近视力尚正常。受遗传因素、发育因素及其他外部因素影 响。目前中国近视患者人数多达 6 亿,高中生和大学生的近视率均已超过七成,小学生 的近视率也接近 40%,我国青少年近视率高居世界第一,而这个数据还在逐年攀升。

### 【结果】

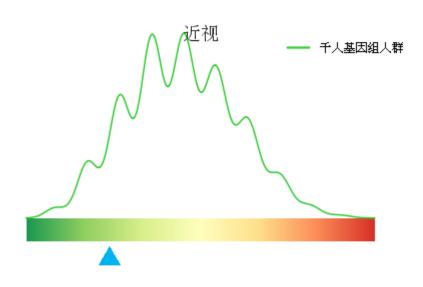
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 2 个遗传多态性位点对近视发生有影响,其中 2 个位点的基因型具有保护性效应, 0 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs10034228	4	MYP11	Т	TC	<b>↓</b>
rs9318086	13	MIPEP	G	GG	<b>↓</b> ↓

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

## 【建议】

- 1. 定期体检, 养成良好的用眼习惯。
- 2. 加强体育锻炼, 注意营养, 增强体质。

## 呼吸系统疾病

### 您的评估结果

疾病名称	您的相对遗传风险
成人哮喘	<b>较低</b>

#### 疾病简介&影响因素

呼吸系统疾病是一种常见病、多发病,主要病变在气管、支气管、肺部及胸腔,病变轻者多咳嗽、胸痛、呼吸受影响,重者呼吸困难、缺氧,甚至呼吸衰竭而致死。据 2006 年全国部分城市及农村前十位主要疾病死亡原因的统计数,呼吸系统疾病(不包括肺癌)在城市的死亡病因中占第四位(13.1%),在农村占第三位(16.4%)。由于大气污染、吸烟、工业经济发展导致的理化因子、生物因子吸人以及人口年龄老化等因素,使近年来呼吸系统疾病如肺癌、支气管哮喘的发病率明显增加。

必须指出的是, 呼吸系统疾病受多种因素影响, 除遗传因素外, 行为及生活方式、环境、心理健康、药物使用等因素均与疾病发生相关。此报告中的遗传风险评估结果, 仅提示您在遗传因素方面的疾病易感性。我们对您呼吸系统疾病的遗传风险评估是基于当前科学研究结果和本项目现阶段人群, 随着科学研究的不断深入, 对您遗传信息的解释也将不断更新; 随着受检人群的扩大, 您在人群中的相对遗传风险可能会有一定变化。遗传风险评估的结果不能直接用于临床诊断。遗传检测结果仅供参考, 请结合个人情况和家族史综合考虑, 必要时咨询专业医生。

# 呼吸系统疾病

## 成人哮喘

成人哮喘是由于气道粘膜的长期慢性的炎症引起的气道高反应性状态,对外界致敏物质过敏引起的一系列症状。我国流行病学调查结果显示成人哮喘患病率为 1.2%-25.5%,哮喘患病率的增加与国家城市化进程和采取西方的生活方式有关。成年女性患有哮喘的机率比成年男子高,并且在年轻的成人中更常见。世界卫生组织估计,每年达1500 万伤残调整寿命年与哮喘有关,占全球疾病总负担是 1%。我国约有 1500 万-2000万哮喘患者,各地区哮喘的患病率差别比较大,在 0.4%-0.5%之间,城市高于农村。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以亚洲人群为研究对象(总样本量=35083)筛选出的易感性遗传位点共 24 个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 3 个遗传多态性位点对成人哮喘发生有影响,其中 1 个位点的基因型具有保护性效应,2 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

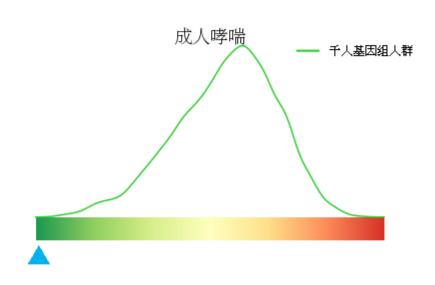
遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs10508372	10	LOC338591	С	GA	<b>↑</b>
rs1701704	12	IKZF4	G	TG	<b>↑</b>
rs404860	6	NOTCH4	G	CC	$\downarrow \downarrow$

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子增加/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子增加/降低疾病风险。

### 【评估】

# 呼吸系统疾病

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中较低。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

## 【建议】

1. 定期体检、保持良好情绪、积极乐观。

#### 您的评估结果

疾病名称	您的相对遗传风险
阿尔兹海默症	处于正常范围
精神分裂症	偏高

#### 疾病简介&影响因素

神经系统疾病发生于中枢神经系统、周围神经系统、植物神经系统的以感觉、运动、意识、植物神经功能障碍为主要表现的疾病。又称神经病。中枢神经系统受致病因素影响(尤其是未能查出神经系统器质性病变时)而以精神活动障碍为主要表现的疾病称为精神病。但神经病与精神病常可并存,如散发性脑炎往往以精神症状为首发症状,麻痹痴呆患者亦可早期即出现神经症状。有些神经病,如脑血管疾病、癫痫、脑炎、脑膜炎等临床上常见。神经病中慢性病占多数,往往迁延不愈,给患者的工作、生活带来很大影响,致残率很高。神经病可由多种病因引起,许多神经病病因不明,也有许多是遗传病。

必须指出的是,神经系统及精神疾病相关性疾病除遗传因素外,还受多种相关因素影响。如行为及生活方式、环境、心理健康,此报告中的遗传风险评估结果,仅提示您在遗传因素方面的疾病易感性。我们对您免疫相关性疾病的遗传风险评估是基于当前科学研究结果和本项目现阶段人群,随着科学研究的不断深入,对您遗传信息的解释也将不断更新;随着受检人群的扩大,您在人群中的相对遗传风险可能会有一定变化。遗传

风险评估的结果不能直接用于临床诊断。遗传检测结果仅供参考,请结合个人情况和家族史综合考虑,必要时咨询专业医生。

## 阿尔兹海默症

阿尔兹海默症是一组病因未明的原发性退行性脑变性疾病。多起病于老年期,潜隐起病,病程缓慢且不可逆,临床上以智能损害为主。病理改变主要为皮质弥漫性萎缩,沟回增宽,脑室扩大,神经元大量减少,并可见老年斑(SP),神经原纤维结(NFT)等病变,胆碱乙酰化酶及乙酰胆碱含量显著减少。起病在 65 岁以前者旧称老年病前期痴呆,或早老性痴呆,多有同病家族史,病情发展较快,颞叶及顶叶病变较显著,常有失语和失用。65 岁以后发病者称老年性痴呆,本项目通过调研文献汇总大量的人群研究为结果,选择以亚洲人群为研究对象(总样本量=5073)筛选出的易感性遗传位点共5个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

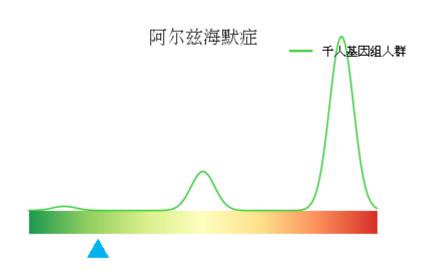
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 0 个遗传多态性位点对阿尔兹海默症发生有影响,其中 0 个位点的基因型具有保护性效应,0 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点 染色体 效应基因 效应等位基因 您的基因型 基因型效应

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

#### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

#### 【建议】

- 1. 保持良好的生活习惯,戒烟戒酒,作息时间规律,坚持适度运动,控制体重。
- 2. 饮食均衡,避免摄入过多的盐、糖、动物性脂肪、胆固醇,饮食以清淡、低盐、蔬菜、适度蛋白质、低脂肪食物为主,种类多样,新鲜适量。
- 3. 婚前检查,健康教育,遗传咨询。
- 4. 产前诊断及新生儿疾病筛查。
- 5. 保持健康心情,避免压力过大。

## 精神分裂症

精神分裂症是一种严重的精神疾患,精神分裂症的特点是思维、观点、情绪、语言,自我意识和行为出现扭曲。常见的症状包括幻听和妄想。在人群当中,大约 0.3-0.7%的人在一生中受到精神分裂症的影响。2013 年全球估计有 2360 万例。男性更容易受到影响,精神分裂症患者早年死亡的可能较普通人群高出 2-2.5 倍。这常常是因为身体疾病所致,患者一般意识清楚,智能基本正常,但部分患者在疾病过程中会出现认知功能的损害。研究尚未确认任何病因。有说法认为,基因间的相互作用和一系列环境因素可能导致精神分裂症。社会心理因素可能也是造成精神分裂症的原因。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究为结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=52651)筛选出的易感性遗传位点共 10 个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

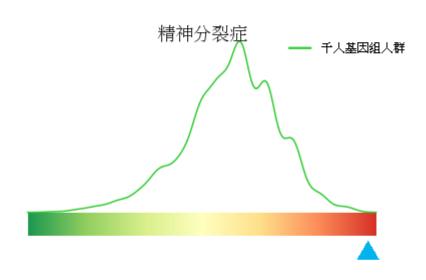
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 2 个遗传多态性位点对精神分裂症发生有影响,其中 0 个位点的基因型具有保护性效应,2 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs10489202	1	MPC2	А	ТТ	<b>↑</b> ↑
rs10883795	10	AS3MT	С	CC	<b>↑ ↑</b>

注释: 1/1表示基因型为杂合子增加/降低疾病风险, 11/11表示基因型为纯合子增加/降低疾病风险。

## 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中偏高。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

- 1. 婚前检查,健康教育,遗传咨询。
- 2. 及时产前诊断及新生儿疾病筛查。
- 3. 如发现有与该病相关症状如幻觉,妄想,行为异常等,应及时与您的临床医生联系,做相应的检

#### 查与诊断。

- 4. 注意复发的早期症状,如睡眠障碍、植物神经功能失调、情绪障碍,做到早发现早治疗。
- 5. 减少诱发因素, 忌看凶杀, 悲剧性小说, 电影等等, 以免增加刺激, 加重病情。
- 6. 保持良好的生活习惯,戒烟戒酒,作息时间规律,坚持适度运动,控制体重。
- 7. 饮食均衡,避免摄入过多的盐、糖、动物性脂肪、胆固醇,饮食以清淡、低盐、蔬菜、适度蛋白
- 质、低脂肪食物为主,种类多样,新鲜适量。
- 8. 保持健康心情,避免压力过大。
- 9. 建立良好的社会人际关系,多沟通,多交流。

## 心血管疾病

### 您的评估结果

疾病名称	您的相对遗传风险
房颤	处于正常范围
高血压	较低
外周动脉疾病	较低
大动脉缺血性脑卒中	处于正常范围
冠状动脉疾病	处于正常范围
心肌梗死	处于正常范围

### 疾病简介&影响因素

心血管疾病是心脏和血管疾患引起的,包括冠心病(心脏病发作)、脑血管疾病 (中风)、高血压(血压升高)、周围血管疾病、风湿性心脏病、先天性心脏病、心力衰竭以及心肌病。为明确遗传物质对免疫相关疾病发生是否有影响,研究人员采用人群队列的研究方法,比较患者和对照人群的遗传信息特征,鉴定与疾病发生相关的基因位点,即易感性位点。我们在参考大量相关研究结果后,选择可靠的易感性位点,整理后用于评估您每类免疫相关疾病的遗传风险。

心脏病和中风的最重要行为危险因素是不健康的饮食、缺乏身体活动、使用烟草和有害使用酒精。行为危险因素造成的影响在个体中可能表现为血压、血糖和血脂的升高,以及超重和肥胖。这些"间接危险因素"可在初级保健机构得到衡量,它表明出现心

# 心血管疾病

脏病发作、中风、心衰和其它并发症的危险有所上升。

已经证明,停止使用烟草、减少膳食中的盐含量、食用水果蔬菜、有规律进行身体 锻炼以及避免有害使用酒精可降低罹患心血管疾病的危险。此外,可能需要对糖尿病、高血压和高血脂采取药物治疗,以减少心血管病危险并预防心脏病发作和中风。一些卫生政策可营造有利环境,使人们能够负担并可得到健康的选择。这些政策对鼓动人们采用健康行为并加以保持是必不可少的。

心血管疾病还有一些潜在的决定因素,或"起因的起因"。它们体现出推动社会、经济和文化变革的主要力量——全球化、城市化和人口老龄化。心血管疾病的其它决定因素包括贫穷、压力,以及遗传因素。

## 房颤

心房颤动(简称房颤,AF)是最常见的持续性心律失常。房颤患者心跳频率不仅比正常人心跳快得多,而且绝对不整齐,心房失去有效的收缩功能。随年龄增长,房颤患病率不断增加,发达国家发病率为 2.5%,发展中国家为 0.5%。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以亚洲人群为研究对象(总样本量=1,649,532 例)筛选出的易感性遗传位点共 28 个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 8 个遗传多态性位点对 房颤发生有影响,其中 3 个位点的基因型具有保护性效应,5 个位点的基因型有风险性 效应。详细信息如下:

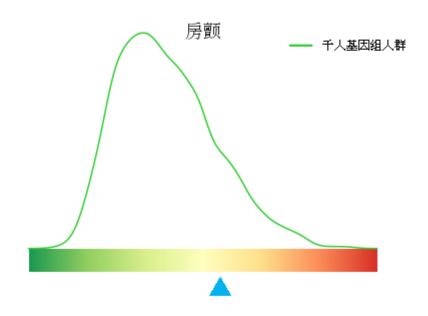
遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs11718898	3	CAND2	Т	TC	<b>↓</b>
rs12044963	1	KCND3	А	TT	<b>↑ ↑</b>
rs17461925	1	PPFIA4	G	GG	$\downarrow \downarrow$
rs2220427	4	PITX2	Т	СТ	<b>↑</b>
rs2540953	2	SLC1A4-CEP68	G	GA	<b>↑</b>
rs3771537	2	ANXA4-GMCL1	А	AC	<b>↑</b>
rs75190942	11	KCNJ5	А	CA	<b>↑</b>

rs883079 12 *TBX5* C CT ↓

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示、您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

1. 保持健康心情,避免情绪激动,定期体检。

- 2. 戒烟, 限制饮酒。
- 3. 一周每天至少进行30分钟的身体活动。
- 4. 一天食用至少五份水果和蔬菜,将每天的盐摄入量限制在少于一汤匙。
- 5. 谨慎摄入含有咖啡因的物质诸如茶、咖啡、可乐等。

### 高血压

高血压(hypertension)是指以体循环动脉血压(收缩压和/或舒张压)增高为主要特征(收缩压≥140毫米汞柱,舒张压≥90毫米汞柱),可伴有心、脑、肾等器官的功能或器质性损害的临床综合征。高血压是最常见的慢性病,也是心脑血管病最主要的危险因素。高血压在全球范围内发病率为16-37%。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=21,993例)筛选出的易感性遗传位点1个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

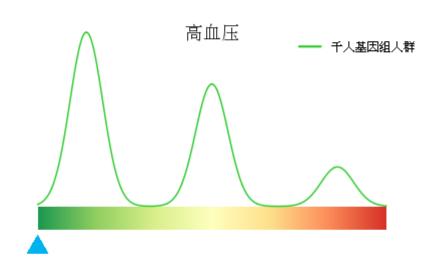
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 0 个遗传多态性位点对高血压发生有影响,其中 0 个位点的基因型具有保护性效应, 0 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点 染色体 效应基因 效应等位基因 您的基因型 基因型效应

注释: 1/1表示基因型为杂合子增加/降低疾病风险, 11/11表示基因型为纯合子增加/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中较低。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

- 1. 保持健康心情,控制烟酒摄入,定期体检。
- 2. 适度运动,健康饮食。

## 外周动脉疾病

外周动脉疾病(PAD)是指心、脑动脉以外的主动脉及其分支血管狭窄、闭塞或瘤样扩张疾病,主要病因是动脉粥样硬化。该病特点是高患病率、心脑血管事件发生率,并且重症患者残疾率高。根据 Global Burden of Disease(GBD)流行病学调查显示,全球 PAD 患者发病率约为 16.7%。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以亚洲人群为研究对象(总样本量=23,298 例)筛选出的易感性遗传位点共 3 个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

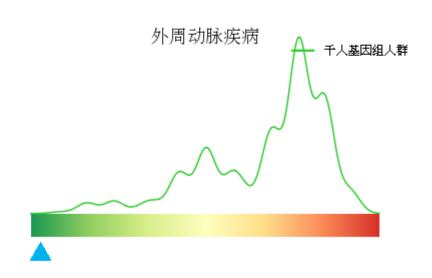
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 1 个遗传多态性位点对外周动脉疾病发生有影响,其中 1 个位点的基因型具有保护性效应, 0 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs9584669	13	IPO5/RAP2 A	С	CC	↓ ↓

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中**较低**。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

- 1. 保持健康心情,控制烟酒摄入,定期体检。
- 2. 适度运动,健康饮食。

## 大动脉缺血性脑卒中

大动脉缺血性脑卒中(Cerebral ischemic stroke)是指由于脑的供血动脉(颈动脉

和椎动脉)狭窄或闭塞、脑供血不足导致的脑组织坏死的总称。有四种类型的脑缺血:短暂性脑缺血发作(TIA);可逆性神经功能障碍(RIND);进展性卒中(SIE);完全性卒中(CS)。TIA 无脑梗死存在,而 RIND、SIE 和 CS 有不同程度的脑梗死存在。根据Global Burden of Disease(GBD)流行病学调查显示,全球脑卒中患者发病率约为0.46‰。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=4,292 例)筛选出的易感性遗传位点共 5 个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

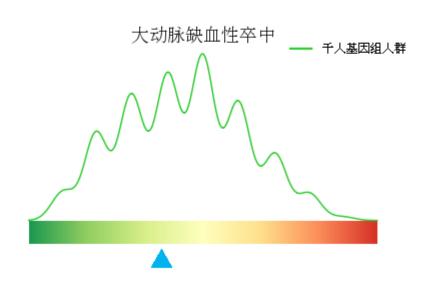
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 3 个遗传多态性位点对大动脉缺血性脑卒中发生有影响,其中 1 个位点的基因型具有保护性效应,2 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs1332824	1	ELTD1	С	AC	<b>↓</b>
rs2787417	14	PTCSC3	Т	TC	<b>↑</b>
rs934075	14	PTCSC3	G	GA	<b>↑</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

- 1. 保持健康心情,避免压力过大。
- 2. 戒烟, 限酒, 定期体检。
- 3. 一周每天至少进行30分钟的身体活动。
- 4. 一天食用至少五份水果和蔬菜,将每天的盐摄入量限制在少于一汤匙。
- 5. 控制高血压、高血脂、高血糖、高半胱氨酸血症及高尿酸血症等危险因素,定期复查。

## 冠状动脉疾病

冠状动脉性心脏病(coronary heart disease)简称冠心病,指由于脂质代谢不正常,血液中的脂质沉着在原本光滑的动脉内膜上,在动脉内膜一些类似粥样的脂类物质堆积而成白色斑块,称为动脉粥样硬化病变。这些斑块渐渐增多造成动脉腔狭窄,使血流受阻,导致心脏缺血,产生心绞痛。根据 Global Burden of Disease(GBD)流行病学调查显示,全球患者冠状动脉疾病患者发病率约为 0.12%。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=33,196 例)筛选出的易感性遗传位点共 3 个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

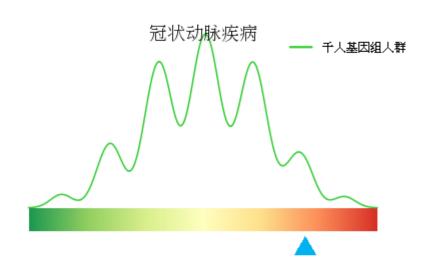
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 2 个遗传多态性位点对 冠状动脉疾病发生有影响,其中 1 个位点的基因型具有保护性效应,1 个位点的基因型 有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs1842896	4	/	G	GT	<b>↓</b>
rs7136259	12	ATP2B1	Т	TC	<b>↑</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

- 1. 保持心情愉快, 戒烟, 限酒, 定期体检。
- 2. 一周每天至少进行30分钟的身体活动,避免剧烈活动。
- 3. 一天食用至少五份水果和蔬菜,将每天的盐摄入量限制在少于一汤匙,适量饮食,避免暴饮暴食。

4. 控制高血压、血脂异常、超重/肥胖、糖尿病等危险因素, 定期复查。

5. 控制感染, 尤其是巨细胞病毒、肺炎支原体、幽门螺杆菌等。

6. 换季注意保暖或防暑。

心肌梗死

剧烈而持久的胸骨后疼痛,休息及硝酸酯类药物不能完全缓解,可并发心律失常、休克或心力衰竭,常可危及生命。根据 Global Burden of Disease (GBD) 流行病学调查显

心肌梗死(MI)是冠状动脉急性、持续性缺血缺氧所引起的心肌坏死。临床上多有

示,全球心肌梗死患者发病率约为 0.17‰。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结

果,选择以亚洲人群为研究对象(总样本量=53,208例)筛选出的易感性遗传位点共4

个,整理后用于评估您的遗传风险。

【结果】

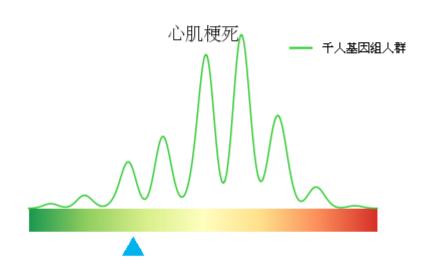
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 0 个遗传多态性位点对心肌梗死发生有影响,其中 0 个位点的基因型具有保护性效应, 0 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点 染色体 效应基因 效应等位基因 您的基因型 基因型效应

注释: 1/1表示基因型为杂合子增加/降低疾病风险, 11/11表示基因型为纯合子增加/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

- 1. 保持健康心情,避免情绪激动。
- 2. 戒烟, 限酒, 定期体检。
- 3. 一周每天至少进行30分钟的身体活动。

- 4. 一天食用至少五份水果和蔬菜,将每天的盐摄入量限制在少于一汤匙。
- 5. 控制高血压及糖尿病等危险因素, 定期复查。

## 内分泌及代谢疾病

#### 您的评估结果

疾病名称	您的相对遗传风险
2 型糖尿病	处于正常范围
桥本氏甲状腺炎	处于正常范围

#### 疾病简介&影响因素

内分泌系统负责调节体内代谢过程,内分泌腺的主要功能包括:调节代谢、生殖,维持细胞外体液及电解质的平衡,维持内环境的平衡等。内分泌及代谢疾病主要由体内激素和一些代谢物的异常导致,而其中甲状腺的疾病和糖尿病最为常见。为明确遗传物质对免疫相关疾病发生是否有影响,研究人员采用人群队列的研究方法,比较患者和对照人群的遗传信息特征,鉴定出与疾病相关的基因位点,即易感性位点。我们在参考大量相关研究结果后,选择内分泌与代谢疾病发生相关的易感性位点,整理后用于评估您每类内分泌及代谢相关疾病的遗传风险。

必须指出的是,内分泌及代谢疾病除遗传因素外,还受多种内分泌相关因素影响。 此报告中的遗传风险评估结果,仅提示您在遗传因素方面的疾病易感性。我们对您内分 泌及代谢疾病的遗传风险评估是基于当前科学研究结果和本项目现阶段人群,随着科学研究的不断深入,对您遗传信息的解释也将不断更新;随着受检人群的扩大,您在人群中的相对遗传风险可能会有一定变化。遗传风险评估的结果不能直接用于临床诊断。遗传检测结果仅供参考,请结合个人情况和家族史情况综合考虑,必要时可以咨询专业医

# 内分泌及代谢疾病

生。

## 2型糖尿病

2 型糖尿病是最常见的糖尿病, 2 型糖尿病患者常常不能有效利用胰岛素(胰岛素拮抗)。2 型糖尿病病人的胰腺虽然可以分泌胰岛素, 甚至分泌更多的胰岛素, 但是身体却对胰岛素产生抵抗, 导致身体缺少可利用的胰岛素。发病之初, 胰腺产生过量的胰岛素, 随着病情进展, 可有效利用的降低血糖水平的胰岛素越来越少, 而血糖持续高水平会导致细胞'饥饿', 最终对眼睛、肾脏、神经系统以及心脏造成损伤。高血压、胆固醇异常、高血糖、糖尿病前期、妊娠期糖尿病、超重、肥胖、缺乏锻炼、家族史、种族、年龄等都是 2 型糖尿病的风险因素。

本报告采用共 222562 人亚洲 2 型糖尿病,其中 20814 人中国 2 型糖尿病队列人群队列,选择了 105 个 2 型糖尿病发生相关的基因位点易感性位点,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 **17** 个遗传多态性位点对 2 型糖尿病发生有影响,其中 **10** 个位点的基因型具有保护性效应,**7** 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs11257655	10	CDC123	Т	П	<b>↑ ↑</b>
rs12549902	8	ANK1	G	GA	<b>↓</b>
rs1359790	13	LOC105370275	Α	GA	$\downarrow$

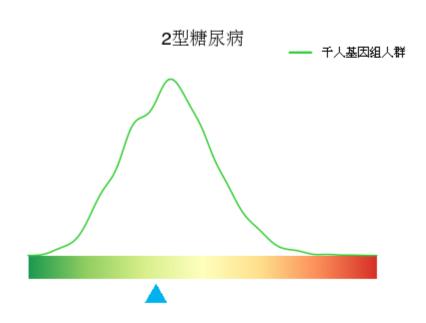
# 内分泌及代谢疾病

		NPM1P47 -			1
rs1436955	15	C2CD4B	Т	СТ	•
rs1535500	6	KCNK16	G	GT	<b>↓</b>
rs1845900	3	UBE2E2	G	AG	$\downarrow$
rs2383208	9	CDKN2B	G	GG	$\downarrow \downarrow$
rs2946504	8	KIAA1456	G	TG	$\downarrow$
rs35612982	6	CDKAL1	С	TC	<b>↑</b>
rs4430796	17	HNF1B	G	GA	<b>↑</b>
rs4884660	13	MIR4704	Т	Π	<b>↑ ↑</b>
rs56252704	13	TOMM22P3	Α	GA	<b>↑</b>
rs703980	10	ZMIZ1	Α	GA	$\downarrow$
rs7178572	15	HMG20A	Α	AG	$\downarrow$
rs73069940	4	MAEA	G	CG	$\downarrow \downarrow$
rs7403531	15	RASGRP1	Т	TC	<b>↑</b>
rs9552911	13	SGCG	А	GA	<b>↑</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

- 1. 注意营养均衡, 多吃高纤维食物。
- 2. 避免暴饮暴食;避免不吃早餐。
- 3. 保持充足的睡眠;限制屏幕时间;注意锻炼。

## 桥本氏甲状腺炎

桥本氏甲状腺炎(HT), 即慢性淋巴细胞性甲状腺炎,也称自身免疫性甲状腺炎,是一种典型的器官特异性自身免疫病之一。桥本氏甲状腺炎是最常见的一类甲状腺炎,也是甲状腺功能减退最常见的病因。桥本氏甲状腺炎最常见于女性,男女发病比例为 1:6~10,发病年龄在30~60岁左右,且有家族遗传趋势。这种情况更常发生于有某种染色体异常的患者,包括唐氏综合征、特纳综合征和克莱恩费尔特综合征。桥本氏甲状腺炎目前尚无特异性的治疗,甲状腺功能减退患者需终身服用甲状腺激素替代治疗。研究人员采用523人桥本氏甲状腺炎人群队列,选择了1个与桥本氏甲状腺炎发生相关的易感性位点。

#### 【结果】

通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有1个遗传多态性位点对

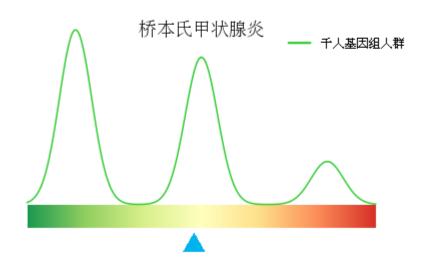
桥本氏甲状腺炎发生有影响,其中 0 个位点的基因型具有保护性效应,**1** 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs7537605	1	VAV3	А	GA	<b>↑</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

# 内分泌及代谢疾病

## 【建议】

1. 避免从自然界(如海带和海藻)摄取过多的碘(可能导致甲状腺功能减退)。

## 自身免疫性疾病

### 您的评估结果

疾病名称	您的相对遗传风险
系统性红斑狼疮	处于正常范围
强直性脊柱炎	处于正常范围
类风湿性关节炎	处于正常范围
过敏性皮炎	处于正常范围

#### 疾病简介&影响因素

"自身免疫性疾病"是免疫系统对自身机体的成份发生免疫反应,造成损害而引发疾病。在某些因素影响下,机体的组织成份或免疫系统本身出现了某些异常,致使免疫系统误将自身成份当成外来物来攻击。为明确遗传物质对免疫相关疾病发生是否有影响,研究人员采用人群队列的研究方法,比较患者和对照人群的遗传信息特征,鉴定与疾病发生相关的基因位点,即易感性位点。我们在参考大量相关研究结果后,选择可靠的易感性位点,整理后用于评估您每类免疫相关疾病的遗传风险。

必须指出的是,免疫相关性疾病除遗传因素外,还受多种免疫相关因素影响。此报告中的遗传风险评估结果,仅提示您在遗传因素方面的疾病易感性。我们对您免疫相关性疾病的遗传风险评估是基于当前科学研究结果和本项目现阶段人群,随着科学研究的不断深入,对您遗传信息的解释也将不断更新;随着受检人群的扩大,您在人群中的相对遗传风险可能会有一定变化。遗传风险评估的结果不能直接用于临床诊断。遗传检测

# 自身免疫性疾病

结果仅供参考,请结合个人情况和家族史综合考虑,必要时咨询专业医生。

涉及机体免疫功能的人类白细胞抗原基因(HLA)位于人类基因组上多态性最为丰富的区域,具有上千种序列相似的基因单体型。本项目所采用的二代基因组测序手段(30X 覆盖度)无法准确获得该类基因的单体型信息。因此本报告中自身免疫性疾病遗传风险评估未使用 HLA 基因相关信息。

## 系统性红斑狼疮

系统性红斑狼疮(SLE)是一种累及多脏器的炎症性结缔组织病,可见于各年龄段、各种族的男性及女性,好发于 15-45 岁育龄女性。有自身免疫性疾病家族史的个体患病风险明显增高。基于 2000-2006 年中国香港地区中国人群数据调研报道,系统性红斑狼疮在中国的发病率为 3.1/100,000,其中男性为 0.8/100,000,女性为 5.4/100,000。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=57,026)筛选出的易感性遗传位点共 38 个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 9 个遗传多态性位点对系统性红斑狼疮发生有影响,其中 5 个位点的基因型具有保护性效应,4 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs10036748	5	TNIP1	G	СТ	<b>↓</b>
rs1167796	7	/	А	AG	<b>↓</b>
		LRRC18-			<b>↑</b>
rs1913517	10	WDFY4	А	AG	'
rs2732547	11	CD44	А	TC	<b>↓</b>
rs4622329	12	DRAM1	G	GA	<b>↓</b>
rs463426	22	HIC2-UBE2L3	G	CC	$\downarrow \downarrow$
rs4728142	7	IRF5	А	GA	<b>↑</b>

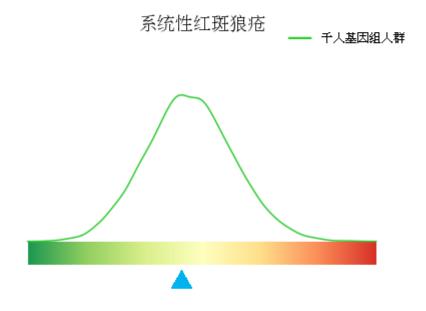
# 自身免疫性疾病

rs6590330	11	ETS1	Α	GA	<b>↑</b>
rs7329174	13	ELF1	G	AG	<b>↑</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

1. 保持良好的饮食、生活习惯, 定期体检。

## 强盲性脊柱炎

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一类自身免疫性疾病。强直性脊柱炎好发于青少年男性,男女比例为 4-7:1。根据 THOMSON REUTERS全球流行病学信息发生与流行数据库报道,强直性脊柱炎患病率为 266-420/100,000。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=6,068例)筛选出的易感性遗传位点共 5 个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 2 个遗传多态性位点对强直性脊柱炎发生有影响,其中 0 个位点的基因型具有保护性效应,2 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

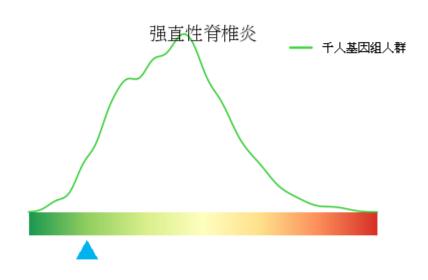
遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs10865331	2	/	А	AG	<u></u>
rs13210693	6	/	А	GA	<b>↑</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

# 自身免疫性疾病

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

1. 保持良好的饮食、生活习惯, 定期体检。

## 类风湿性关节炎

类风湿性关节炎(RA)是一种以滑膜炎为主的系统性自身免疫性疾病,其特征是手、足小关节的多关节、对称性、侵袭性关节炎症,经常伴有关节外器官受累及血清类风湿因子的阳性检出,可以导致关节畸形及功能丧失。根据 THOMSON REUTERS 全球流行病学信息发生与流行数据库报道,类风湿性关节炎患病率为 370-410/100,000,其中男性为 110/100,000,女性为 690/100,000。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=6,560)筛选出的易感性遗传位点共 8个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 6 个遗传多态性位点对 类风湿性关节炎发生有影响,其中 1 个位点的基因型具有保护性效应,5 个位点的基因 型有风险性效应。详细信息如下:

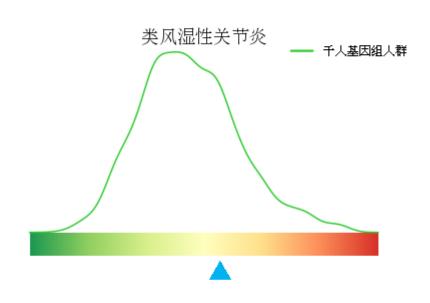
遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs10821944	10	ARID5B	G	GT	<b>↑</b>
rs12379034	9	CDK5RAP2	С	GG	<b>↑ ↑</b>
rs1854853	6	CCR6	А	AG	<b>↑</b>
rs2841277	14	CEP170B - PLD4	С	CT	<b>↓</b>
rs2867461	4	ANXA3	А	AG	<b>†</b>
rs657075	5	CSF2 - P4HA2-AS1	А	AA	<b>↑ ↑</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

# 自身免疫性疾病

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

- 1. 保持良好的饮食、生活习惯, 定期体检。
- 2. 防寒防潮, 注意关节部位保暖。

## 过敏性皮炎

过敏性皮炎(AD)是由过敏原引起的皮肤疾病,主要是指人体接触到某些过敏源而引起皮肤红肿、发痒、风团、脱皮等皮肤病症,不同致病因素所致的过敏反应不同。常见的过敏性皮炎主要有二类:接触性皮炎和化妆品皮炎。本项目通过调研文献汇总大量人群研究结果,选择以亚洲人群为研究对象(总样本量=37312)筛选出的易感性遗传位点共 18 个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 8 个遗传多态性位点对过敏性皮炎发生有影响,其中 4 个位点的基因型具有保护性效应,4 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
		/L18R1, /L1RL1,			<b>↑</b>
rs13015714	2	IL18RAP	G	GT	,
rs16999165	20	CYP24A1, PFDN4	С	AG	$\downarrow$
rs176095	6	GPSM3	С	AG	$\downarrow$
rs3126085	1	FLG	G	GA	$\downarrow$
rs4722404	7	CARD11	G	CC	<b>↑ ↑</b>
rs7075349	10	ZNF365	С	GA	<b>↑</b>
rs7613051	3	GLB1	А	GA	<b>↑</b>

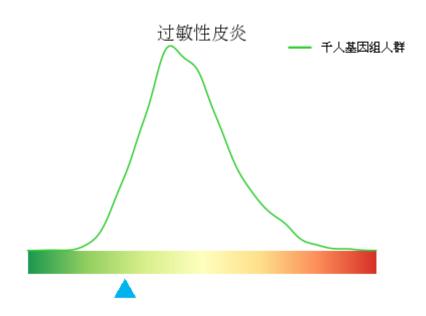
# 自身免疫性疾病

rs878860 11 *NLRP10, OR10A3* A CT

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

### 【建议】

1. 呵护皮肤, 科学合理地洗澡, 选择酸碱度中性、无刺激性的香皂; 不乱用的护肤产

# 自身免疫性疾病

- 品,内衣要选择柔软的棉织品,不宜穿羊毛、化纤织物,这些织物较粗糙,且对皮肤有刺激性,容易引发皮炎、湿疹。
- 2. 在饮食方面,注意营养平衡,可多吃一些牛奶、淡水鱼、豆制品及新鲜蔬菜、水果,以增强皮肤抵抗力。
- 3. 定期体检。

## 恶性肿瘤

### 您的评估结果

疾病名称	您的相对遗传风险
前列腺癌	处于正常范围
膀胱癌	处于正常范围
胃癌	处于正常范围
肺癌	处于正常范围
结直肠癌	处于正常范围
胰腺癌	处于正常范围
肝癌	处于正常范围
食管癌 	<b>较低</b>

### 疾病简介&影响因素

机体在各种因素作用下,局部组织的细胞在基因水平上失去对其生长的正常调控导致异常增生与分化,并具有侵袭身体其他部分的潜能,此类疾病总称为恶性肿瘤。我国恶性肿瘤发病率为 201.1/100,000 (男性 234.9/100,000, 女性 168.7/100,000),严重威胁到国民健康。为明确遗传物质对恶性肿瘤发生是否有影响,研究人员采用人群队列的研究方法,比较患者和对照人群的遗传信息特征,鉴定与疾病发生相关的基因位点,即易感性位点。我们在参考大量相关研究结果后,选择可靠的易感性位点,整理后用于评估您每类肿瘤的遗传风险。

必须指出的是,恶性肿瘤受多种因素影响,除遗传因素外,行为及生活方式、环境、心理健康、药物使用等因素均与疾病发生相关。此报告中的遗传风险评估结果,仅是示您在遗传因素方面的疾病易感性。我们对您恶性肿瘤的遗传风险评估是基于当前科学研究结果和本项目现阶段人群,随着科学研究的不断深入,对您遗传信息的解释也将不断更新;随着受检人群的扩大,您在人群中的相对遗传风险可能会有一定变化。遗传风险评估的结果不能直接用于临床诊断。遗传检测结果仅供参考,请结合个人情况和家族史综合考虑,必要时咨询专业医生。

## 恶性肿瘤

## 前列腺癌

根据国家癌症中心的报道,我国每年前列腺癌的发病率为 5.6/100,000 男性。85%的前列腺癌病人年龄超过 65 岁,高发年龄在 70-74 岁,而 50 岁以下的男性很少罹患此病。前列腺的发生受到饮食、生活习惯、遗传因素等的影响。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=16,960 例)筛选出的易感性遗传位点共 13 个,整理后用于评估您的遗传风险。

### 【结果】

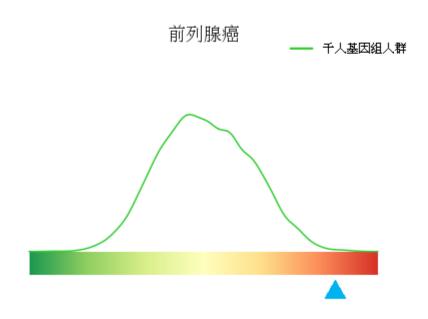
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 3 个遗传多态性位点对前列腺癌发生有影响,其中 0 个位点的基因型具有保护性效应,3 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs10746597	9	/	G	GA	<b>↑</b>
rs4749884	10	/	С	AC	<b>↑</b>
rs817826	9	RAD23B	С	СТ	<b>↑</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

#### 【建议】

- 1. 定期体检;有家族史者如有排尿排便困难及时就医检查。
- 2. 保持良好的心态。
- 3. 低脂肪饮食, 戒烟限酒, 加强有氧运动, 避免过多的性活动。

# 恶性肿瘤

## 膀胱癌

根据国家癌症中心的报道,我国每年膀胱癌的发病率为3.8/100,000 (男性5.8/100,000,女性1.7/100,000)。膀胱癌的发生受到饮食、生活习惯、遗传因素等的影响。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=8,538例)筛选出的易感性遗传位点共6个,整理后用于评估您的遗传风险。

#### 【结果】

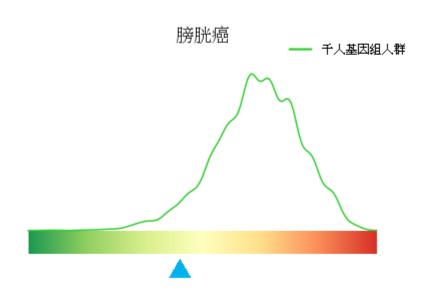
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 1 个遗传多态性位点对膀胱癌发生有影响,其中 0 个位点的基因型具有保护性效应,1 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs10936599	3	MYNN	С	СТ	<b>↑</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

#### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

## 【建议】

- 1. 保持良好的饮食、生活习惯。
- 2. 避免吸烟和二手烟。
- 3. 定期体检。

# 恶性肿瘤

## 胃癌

根据国家癌症中心的报道,我国每年胃癌的发病率为31.8/100,000(男性44. 7/100,000,女性19.1/100,000)。胃癌的发生受到饮食、生活习惯、遗传因素等的影响,并有明显家族聚集倾向。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=55,829例)筛选出的易感性遗传位点共16个,整理后用于评估您的遗传风险。

#### 【结果】

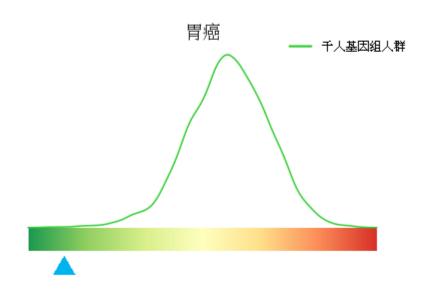
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 3 个遗传多态性位点对胃癌发生有影响,其中 1 个位点的基因型具有保护性效应,2 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs2294008	8	PSCA	Т	СТ	<u> </u>
rs2494752	14	AKT1	G	AG	<b>↑</b>
		MEF2C-			
rs7712641	5	AS1,MIR366	Т	TC	<b>↓</b>
		0			

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

#### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

## 【建议】

- 1. 定期体检。
- 2. 避免食用霉变食品、咸菜、腌制烟熏食品、过多的盐。

# 恶性肿瘤

## 肺癌

根据国家癌症中心的报道,我国每年肺癌的发病率为 34.4/100,000 (男性 47.6/100,000, 女性 21.2/100,000)。肺癌的发生受到饮食、生活习惯、空气质量、遗传 因素等的影响。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究 对象(总样本量=75,310 例)筛选出的易感性遗传位点共 13 个,整理后用于评估您的 遗传风险。

#### 【结果】

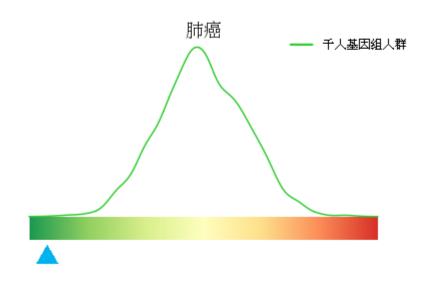
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 3 个遗传多态性位点对肺癌发生有影响,其中 1 个位点的基因型具有保护性效应, 2 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs4488809	3	TP63	С	TC	<b>↑</b>
rs7741164	6	FOXP4,AS1	А	AA	<b>↑ ↑</b>
rs9387478	6	ROS1,DCBLD1	А	CA	$\downarrow$

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

#### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

## 【建议】

1. 保持良好的饮食、生活习惯, 定期体检。

# 结直肠癌

根据国家癌症中心的报道,我国每年结直肠癌的发病率为 17.8/100,000 (男性

# 恶性肿瘤

20.2/100,000,女性 15.2/100,000)。结直肠癌的发生受到饮食、生活习惯、遗传因素等的影响。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=90,694例)筛选出的易感性遗传位点共 21 个,整理后用于评估您的遗传风险。

#### 【结果】

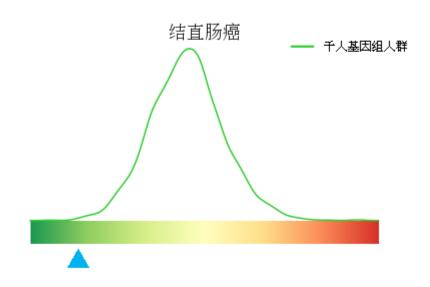
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 5 个遗传多态性位点对结直肠癌发生有影响,其中 4 个位点的基因型具有保护性效应,1 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs1076394	3	KLHL18	А	GA	<b>↓</b>
rs11196172	10	TCF7L2	А	AA	<b>↑ ↑</b>
rs174537	11	MYRF	Т	GT	<b>↓</b>
rs1800469	19	TGFB1	Т	AG	<b>↓</b>
rs647161	5	C5orf66	С	CA	<b>↓</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

#### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

#### 【建议】

1. 定期体检,保持良好的饮食、生活习惯,戒烟。

# 胰腺癌

根据国家癌症中心的报道,我国每年胰腺癌的发病率为 4.2/100,000 (男性 4.9/100,000, 女性 3.6/100,000)。胰腺癌的发生受到饮食、生活习惯、遗传因素等的影

# 恶性肿瘤

响。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=5,480 例)筛选出的易感性遗传位点共 6 个,整理后用于评估您的遗传风险。

#### 【结果】

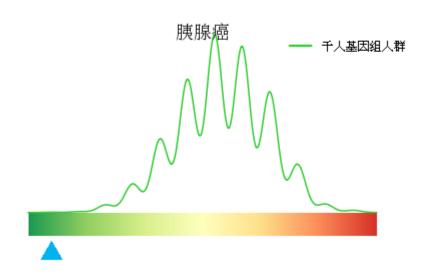
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 5 个遗传多态性位点对胰腺癌发生有影响,其中 3 个位点的基因型具有保护性效应,2 个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs12413624	10	PRLHR	Т	AA	<b>↑ ↑</b>
rs1547374	21	TFF1	G	GG	<b>↓ ↓</b>
rs2255280	5	DAB2	G	CA	$\downarrow$
rs372883	21	BACH1	С	TC	<b>↓</b>
rs4885093	13	/	С	GA	<b>↑</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

#### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

## 【建议】

1. 保持良好的饮食、生活习惯, 定期体检。

# 恶性肿瘤

# 肝癌

全国肿瘤登记中心根据 2010 年全国 147 个登记处的资料,估计 2010 年我国肝癌的发病率为 21.35/100,000 (男性 32.21/100,000,女性 10.41/100,000)。肝癌的发生受到饮食、生活习惯、遗传因素等的影响。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择合适的人群(中国人为主)为研究对象(总样本量=56,646 例)筛选出的易感性遗传位点共 15 个,整理后用于评估您的遗传风险。

#### 【结果】

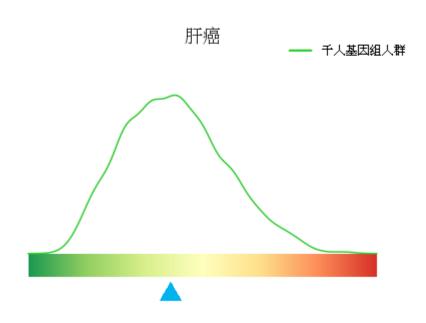
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有 0 个遗传多态性位点对 肝癌发生有影响,其中 0 个位点的基因型具有保护性效应, 0 个位点的基因型有风险性 效应。详细信息如下:

遗传位点 染色体 效应基因 效应等位基因 您的基因型 基因型效应

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

#### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中处于正常范围。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

## 【建议】

- 1. 每年一次健康体检, 做到早发现早治疗。
- 2. 积极防治病毒性肝炎,接种乙肝疫苗,如果患有肝炎应该积极治疗。
- 3. 保持良好的生活习惯以及良好的心态,劳逸结合,不要疲劳过度,戒烟戒酒,生活起居规律。
- 4. 坚持适当的体育锻炼, 控制体重。

# 恶性肿瘤

## 食管癌

中国 32 个肿瘤登记地区资料显示 2003~2007 年食管癌发病率为 19.34/100,000 (男性 25.85/100,000,女性 12.67/100,000)。胃癌的发生受到饮食、生活习惯、遗传因素等的影响,并有明显地域聚集倾向。本项目通过调研文献汇总大量的人群研究结果,选择以中国人群为研究对象(总样本量=71,628 例)筛选出的易感性遗传位点共 16 个,整理后用于评估您的遗传风险。

#### 【结果】

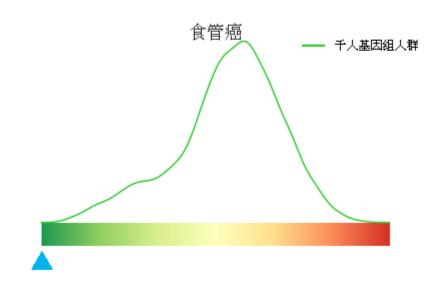
通过基因组测序和进一步的分析,发现您的基因组信息中有**1**个遗传多态性位点对食管癌发生有影响,其中**1**个位点的基因型具有保护性效应,**0**个位点的基因型有风险性效应。详细信息如下:

遗传位点	染色体	效应基因	效应等位基因	您的基因型	基因型效应
rs1642764	17	TP53, ATP1B2	Т	TT	<b>↓ ↓</b>

注释: ↑/↓表示基因型为杂合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险, ↑↑/↓↓表示基因型为纯合子<mark>增加</mark>/降低疾病风险。

#### 【评估】

如下图所示,您的相对遗传风险值在本项目现阶段人群中较低。



蓝色箭头显示您的相对遗传风险在干人基因组人群中的位置。曲线显示干人基因组人群的遗传风险。横轴为标准化后相对风险 OR 值的自然对数,纵轴为所对应 OR 值上的人群概率密度。

#### 【建议】

1. 保持良好的生活习惯以及良好的心态,劳逸结合,不要疲劳过度,戒烟戒酒,生活起居规律和适当的体育锻炼;。

# 营养代谢

#### 您的评估结果

代谢物	您的代谢能力
咖啡因	咖啡因代谢较慢
乳糖	乳糖不耐
酒精	乙醛代谢快,喝酒很少脸红
叶酸	正常

#### 简介&影响因素

"新陈代谢"指在生命机体中所进行的众多化学变化的总和,是人体生命活动的基础。通过新陈代谢,使机体与环境之间不断进行物质交换和转化,同时体内物质又不断进行分解、利用与更新,为个体的生存、劳动、生长、发育、生殖和维持内环境恒定提供物质和能量。而人与人之间的代谢能力却存在着一定的差异性。为明确遗传物质对代谢能力是否有影响,研究人员采用人群队列的研究方法,比较个体和对照人群的遗传信息特征,鉴定与代谢能力强弱的相关基因位点,即易感性位点。我们在参考大量相关研究结果后,选择可靠的易感性位点,整理后用于评估您每类代谢能力。

必须指出的是,代谢能力除了与基因密切相关外,还受多种因素影响,如年龄,心情,运动,激素等。此报告中的遗传风险评估结果,仅提示您在遗传因素方面的代谢能力。我们对您代谢能力的评估是基于当前科学研究结果和本项目现阶段人群,随着科学研究的不断深入,对您遗传信息的解释也将不断更新。遗传风险评估的结果不能直接用

于临床诊断。遗传检测结果仅供参考,请结合个人情况和家族史综合考虑,必要时咨询专业医生。

为帮助您理解报告内容,还请您了解以下信息:

- 1. 每个遗传位点包含三种基因型,不同的基因型对应着不同的遗传效应。
- 2. 一个效应基因可能对应一个或者多个遗传位点,每项代谢能力检测的范围可能包括一个效应基因或者多个。
  - 3. 您的每项检测结果将"√"显示。

# 营养代谢

# 咖啡因

咖啡因的代谢主要由细胞色素氧化酶 P450 特别是 1A2 同工酶(CYP1A2)氧化,形成三种不同的二甲基黄嘌呤,这三种二甲基黄嘌呤对身体有不同的作用。某些人的酶代谢比较快,摄入的咖啡因很快就会被清除出体外,因此咖啡因起作用的效果就很有限,不能令人产生特别明显的兴奋感。而对于另外一些人,这个酶的代谢速度慢,咖啡因在体内的清除速度很慢,起作用时间也就较长,往往一杯咖啡就会令他们夜不能寐,有的还会影响食欲,甚至呕吐和痉挛。SNP rs762551 的形式将影响 CYP1A2 代谢咖啡因的快慢,通过对该位点基因型的检测可判断咖啡因代谢的快慢。

#### 【结果】

通过基因组测序和进一步对 rs762551 遗传多态性位点的分析,发现您的基因型是 CA。详细信息如下:

遗传位点	效应基因	基因型	基因型效应	您的基因型
		AA	咖啡因代谢较快	
rs762551	CYP1A2	AC	咖啡因代谢较慢	<b>✓</b>
		CC	咖啡因代谢较慢	

#### 【建议】

少量的咖啡有提神效果,避免大量饮用;长期过度摄入咖啡因可能会增加心脏病发作风险。

# 乳糖

乳糖代谢能力主要指乳糖不耐性。乳糖不耐,也称乳糖消化不良或乳糖吸收不良, 指人体内不能有效消化摄入的乳糖,且会产生不良反应。其主要原因是消化系统内缺乏 水解乳糖所必需的乳糖酶, 为多发于亚洲地区的一种先天性遗传性状。摄入一定量乳 糖后,乳糖不耐的人群常见的不良反应包括腹胀、腹泻等。

#### 【结果】

通过基因组测序和进一步对遗传多态性位点(rs4988235, rs182549) 的分析,发现您的基因型是 **GG**, **CC**。详细信息如下:

遗传位点	效应基因	基因型	基因型效应	您的基因型
		AA	可以正常消化乳糖	
rs4988235	МСМ6	AG	可以正常消化乳糖	
		GG	乳糖不耐	<b>✓</b>
		CC	可能乳糖不耐受	<b>✓</b>
rs182549	МСМ6	СТ	可以正常消化乳糖	
		TT	可以正常消化乳糖	

#### 【建议】

乳糖不耐症者可少量摄入牛奶、当摄入超过一定量之后可能出现腹泻等症状。

# 酒精

人体 90%~98%的酒精是通过肝脏被代谢,在这个过程中主要涉及到两个关键酶,一个是乙醇脱氢酶(ADH),它主要负责将小肠吸收的乙醇(酒精)脱氢氧化为乙醛。另一个为乙醛脱氢酶(ALDH),它的作用是将乙醛进一步氧化为乙酸,之后进一步分解为二氧化碳和水,完全代谢出体内。乙醇脱氢酶多,酒精转化为乙醛速度快,如果乙醛脱氢酶不多,那就会造成体内大量的乙醛堆积代谢不掉,乙醛具有让毛细血管扩张的作用,也就是脸红的根本原因,而且乙醛对身体有毒性,因此,缺乏上述任意一种酶,都会影响人体内酒精的正常代谢。

#### 【结果】

通过基因组测序和遗传多态性位点(rs671,rs698, rs1229984)进一步的分析,发现您的基因型是 **GG**, **TT**, **TC**。详细信息如下:

遗传位点	效应基因	基因型	基因型效应	您的基因型
		AA	乙醛代谢慢,喝酒极易脸红	
rs671	ALDH2	AG	乙醛代谢较慢,喝酒较易脸红	
		GG	乙醛代谢快,喝酒很少脸红	<b>✓</b>
		CC	乙醇代谢快	
rs698	ADH1C	СТ	乙醇代谢较慢	
		TT	乙醇代谢慢	<b>✓</b>

		CC	酒精依赖风险低	
rs1229984	ADH1B	СТ	酒精依赖风险低	<b>✓</b>
		TT	更易产生酒精依赖	

## 【建议】

适量饮酒,避免对肝脏造成负担。

# 叶酸

叶酸(Folate、folic acid)也称为维生素 B9,是由喋啶,对氨基苯甲酸和谷氨酸残基组成的一种水溶性 B 族维生素。叶酸是机体细胞生长、组织修复和胚胎发育过程中不

# 营养代谢

可缺少的营养元素。中国育龄妇女体内叶酸缺乏现象较为普遍,且不同个体间叶酸代谢能力受遗传因素影响较大,叶酸增补剂量因人而异。叶酸补充不足会增加新生儿出生缺陷、妊娠期高血压、自发性流产、心血管疾病的发病风险;叶酸补充过量会增加孕妇乳腺癌和结直肠癌的发病风险。同时,叶酸也可用于治疗由叶酸缺乏症引起的贫血。

#### 【结果】

通过基因组测序和 rs1801133 遗传多态性位点进一步的分析,发现您的基因型是

## GG。详细信息如下:

遗传位点	效应基因	基因型	基因型效应	您的基因型
		GG	正常	<b>V</b>
rs1801133	MTHFR	AG	叶酸代谢能力低	
		AA	叶酸代谢能力更低	

#### 【建议】

- 1. 适当补充含有叶酸的营养品,多吃含有叶酸的食物,如动物肝脏肾脏、乳制品、蛋黄等。
- 2. 维生素 C 与叶酸同服,可抑制叶酸在胃肠中吸收, 大量的维生素 C 会加速叶酸的排出,所以,摄取维生素 C 在 2g 以上的人可以适当增加叶酸的量。
- 3. 具体情况可以咨询医师, 遵照医嘱服用合适的剂量。

#### 参考文献

- 1. Cornelis M C, Elsohemy A, Kabagambe E K, et al. Coffee, CYP1A2 genotype, and risk of myocardial infarction.[J]. Jama the Journal of the American Medical Association, 2007, 2(1):155.
- 2. Cornelis M C, Kacprowski T, Menni C, et al. Genome-wide association study of caffeine metabolites provides new insights to caffeine metabolism and dietary caffeine-consumption behavior[J]. Human Molecular Genetics, 2016, 25(24):5472-5482.
- 3. Peng M S, He J D, Zhu C L, et al. Lactase persistence may have an independent origin in Tibetan populations from Tibet, China[J]. Journal of Human Genetics, 2012, 57(6):394-397.
- 4. Ingram C J E, Raga T O, Tarekegn A, et al. Multiple Rare Variants as a Cause of a Common Phenotype: Several Different Lactase Persistence Associated Alleles in a Single Ethnic Group[J]. Journal of Molecular Evolution, 2009, 69(6):579.
- 5. Cui R, Kamatani Y, Takahashi A, et al. Functional variants in ADH1B and ALDH2 coupled with alcohol and smoking synergistically enhance esophageal cancer risk[J]. Gastroenterology, 2009, 137(5):1768-1775.
- 6. Park J Y. Impact of smoking on lung cancer risk is stronger in those with the homozygous aldehyde dehydrogenase 2 null allele in a Japanese population.[J]. Carcinogenesis, 2010, 31(4):660.
- 7. Boccia S, Hung R, Ricciardi G, et al. Meta- and pooled analyses of the methylenetetrahydrofolate reductase C677T and A1298C polymorphisms and gastric cancer risk: a huge-GSEC review[J]. American Journal of Epidemiology, 2008, 167(5):505.
- 8. Boffetta P, Brennan P, Ricciardi G. Meta-analyses of the methylenetetrahydrofolate reductase C677T and A1298C polymorphisms and risk of head and neck and lung cancer.[J]. Cancer Letters, 2009, 273(1):55-61.

# 药物代谢

#### 您的评估结果

药物	检测的遗传位点
华法林	12
氢氯噻嗪	3
辛伐他汀	4
普伐他汀	3
阿托伐他汀	3
罗格列酮	1

#### 温馨提醒

您的药物效应检测评估仅针对单个遗传位点,结果供参考。不能直接用于临床诊断,请结合个人情况和家族史综合考虑,用药指导需咨询专业医生。

#### 简介&影响因素

药物代谢指药物在体内多种药物代谢酶的作用下,化学结构发生改变的过程。药物在体内生物转化后的结果有两种:一是失活,成为无药理活性药物;二是活化,由无药理活性成为有药理活性的代谢物或产生有毒的代谢物,或代谢后仍保持原有药理作用。药物吸收的快与慢、多与少、易与难不仅受药物本身理化性质、给药途径、药物浓度、吸收面积和局部血流等因素的影响,也受基因的影响。因此,对药物相关基因的检测将为

预测药物疗效提供参考,协助医生制定个体化治疗方案。

药物的代谢和被吸收的快与慢、多与少、易与难不仅受药物本身理化性质、给药途径、药物浓度、吸收面积和局部血流等因素的影响,也受基因的影响,不同的基因型的个体对特定药物的剂量和疗效差异可能很大。因此,对药物相关基因的检测将为预测药物疗效提供参考,协助医生制定个体化治疗方案。因此,我们对 FDA 已批准的常规 6种药物相关的 15 个基因的突变位点进行检测,从而为您的用药指导提供参考。

为帮助您理解报告内容,还请您了解以下信息:

- 1. 每个遗传位点包含三种基因型,不同的基因型对应着不同的遗传效应。
- 2. 一个效应基因可能对应一个或者多个遗传位点,每项代谢能力检测的范围可能包括 一个效应基因或者多个。
- 3. 您的每项检测结果将"√"显示。

# 华法林

华法林(Warfarin,又名华法令、可迈丁)是香豆素类抗凝剂的一种,用于治疗和预防高风险血栓患者。然而对不同人群,合适的华法林给药剂量是一个巨大挑战,不同的人群有不同的剂量反应,有5%甚至更多的人会出现严重渗血。影响华法林用药剂量的因素很多,如体重指数、年龄、药物相互作用、治疗反应等。CYP2C9、VKORC1、CYP4F2和GGCX的遗传检测报告可以为预测华法林初始用药剂量提供参考。

#### 【结果】

通过基因组测序和进一步对华法林药物相关的 12 个遗传多态性位点的分析,详细信息如下:

遗传位点	效应基因	基因型	基因型效应	您的基因型
		CC	较高剂量,过抗凝风	<b>V</b>
			险降低	•
ro17000E2	CVD2C0	CT	较低剂量, 过抗凝风	
rs1799853	9853 <i>CYP2C9</i>	СТ	险增高	
		TT	最低剂量,过抗凝风	
			险增高	
		АА	较高剂量,过抗凝风	4
rs1057910 <i>CYP2C</i> 9	CYP2C9		险降低	•
		AC	较低剂量, 过抗凝风	

			险增高	
			较低剂量,过抗凝风	
		CC	险增高	
			高剂量,治疗时间	
		CC	长,过抗凝风险低	
			中剂量,治疗时间	
rs9923231	VKORC1	СТ	短,过抗凝风险高	<b>/</b>
			低剂量,治疗时间	
		TT	短,过抗凝风险高	
		СС	低剂量	
rs7294	VKORC1	СТ	高剂量	<b>V</b>
		TT	高剂量	
		AA	最低剂量	
rs9934438	VKORC1	AG	较低剂量	<b>/</b>
		GG	高剂量	
		CC	低剂量	
rs2108622	CYP4F2	СТ	较高剂量	<b>✓</b>
				•

# 药物代谢

		TT	最高剂量	
		CC	高剂量	
rs8050894	VKORC1	CG	较低剂量	<b>V</b>
		GG	最低剂量	
		AA	最低剂量	
rs2359612	VKORC1	AG	较低剂量	<b>V</b>
		GG	高剂量	
		AA	增加剂量	
rs61742245	VKORC1	AC	增加剂量	
		CC	降低剂量	<b>✓</b>
		AA	增加剂量	<b>V</b>
rs4917639	CYP2C9	AC	降低剂量	
		CC	降低剂量	
		CC	降低剂量	
rs56165452	CYP2C9	СТ	降低剂量	
		П	高剂量	<b>✓</b>

		AA	高剂量	
rs7196161	VKORC1	AG	较高剂量	<b>V</b>
		GG	低剂量	
		CC	高剂量	<b>V</b>
rs11676382	GGCX	CG	降低剂量	
		GG	降低剂量	

#### 【建议】

- 1. 若您需服用华法林时,应与专业医师沟通,选择合适的用药剂量。
- 2. 若选择的剂量在服用后出现不适,需与医师沟通及时调整用药剂量。

# 氢氯噻嗪

氢氯噻嗪(HYDROCHLOROTHIAZIDE)为利尿药、可降低血压,消除水肿,以及预防充血性心衰竭的发生,如果体内含过多水分,多余的水分将会增加血管的内部压力,造成水肿或高血压,导致心脏因长久负荷,而产生衰竭。此药能够帮助肾脏,将体内多余的水分经由尿液排出,而达到治疗目的,常与其它降压药合并使用。对氢氯噻嗪或磺胺类药物过敏以及患有无尿症的病患不该使用此药。

#### 【结果】

# 药物代谢

通过基因组测序和进一步对氢氯噻嗪药物相关的 3 个遗传多态性位点的分析,详细信息如下:

遗传位点	效应基因	基因型	基因型效应	您的基因型
			白人患者的反应较	
			差,而亚洲人(证据	
		AA	较低)则有相反的结	
			果	
			白人患者可能有更好	
rs4149601	NEDD4L	AG	的反应。亚洲人身上	
			(证据较低)结果相反	
			白人患者可能有更好	
		GG	的反应。亚洲人身上	<b>V</b>
			(证据较低)结果相反	
		AA	增加舒张压	
rs16960228	PRKCA	AG	降低舒张压	
		GG	舒张压降低	<b>✓</b>
			患者的反应可能会增	
rs7297610	YEATS4	CC	加	<b>V</b>
		СТ	患者的反应较低	

#### TT 患者的反应较低

## 【建议】

- 1. 若您需服用氢氯噻嗪时,应与专业医师沟通,选择合适的用药剂量。
- 2. 若选择的剂量在服用后出现不适,需与医师沟通及时调整用药剂量或者更换其他替代药物。

# 辛伐他汀

辛伐他汀(Simvastatin)为一种口服降血脂药物,常见商品名"Zoctor"。 严重副作用包含肌病变、肝脏伤害,以及血糖升高。常见副作用则有便秘、头痛,和恶心。有肾脏问题者宜降低剂量。

## 【结果】

通过基因组测序和进一步对辛伐他汀药物相关的 4 个遗传多态性位点的分析,详细信息如下:

遗传位点	效应基因	基因型	基因型效应	您的基因型
		00	有更高的辛伐他汀相关肌病	
rs4149056 <i>SLCO1B1</i>	CC	的风险		
		患者的辛伐他汀相关肌病的		
	СТ	风险更高		

		TT	辛伐他汀相关肌病的风险较	<b>V</b>
			低	
		AA	接受他汀类药物治疗的可能	
		AA	性更大	•
rs17244841	HMGCR		使用他汀类药物治疗的患者	
		AT	的反应可能更少	
		TT	无法对这种反应进行评估	
			患者在治疗时可能不太可能	
		CC	出现肌病	
rs1346268	NA	СТ	患者可能不太可能经历肌病	
		TT	可能更容易出现肌病	
		CC	在治疗时更容易出现肌病	
rs1719247	NA	СТ	不太可能出现肌病	
		TT	不太可能出现肌病	<b>✓</b>

# 【建议】

□ 若您需服用降血脂药物时,可提供此检测报告,并与医师沟通,选择合适的药物。

# 普伐他汀

普伐他汀(Pravastatin),别名帕瓦停、帕伐他定,普伐他汀为调血脂药,临床上主要用于饮食限制仍不能控制的原发性高胆固醇血症或合并有高甘油三酯血症患者(IIa 和 IIb 型)。

#### 【结果】

通过基因组测序和进一步对普伐他汀药物相关的 3 个遗传多态性位点的分析,详细信息如下:

遗传位点	效应基因	基因型	基因型效应	您的基因型
			患者接受他汀类药物治疗的	
		AA	可能性更大	•
rs17244841	HMGCR	A T	使用他汀类药物治疗的患者	
		AT	的可能反应较少	
		TT	无法对这种反应进行评估	
		CC	在治疗时更容易出现肌病	
rs4149056	SLCO1B1	СТ	不太可能出现肌病	
		TT	不太可能出现肌病	<b>V</b>
rs20455	KIF6	AA	有较低的冠心病风险	

有更高的冠心病风险, 可能

AG 更容易从普伐他汀治疗中获

1

益。

有更高的冠心病风险, 更有

GG

可能受益于普伐他汀治疗

#### 【建议】

□ □若您需服用降血脂药物时,可提供此检测报告,并与医师沟通,选择合适的药物。

## 阿托伐他汀

阿托伐他汀(Atorvastatin),商品名为立普妥(Lipitor),是降低血液胆固醇水平的常见药物。它是一种他汀类药物,用于降低血液中的胆固醇。它还可稳定血液斑块和预防中风。类似于所有他汀类药物,阿托伐他汀通过抑制肝组织中,一种对胆固醇制造起关键作用的酵素——羟甲基戊二酸单酰辅酶 A 还原酶(HMG-CoA reductase),以减少体内制造胆固醇。活性肝病、怀孕或母乳喂养期间禁止使用阿托伐他汀。

#### 【结果】

通过基因组测序和进一步对阿托伐他汀药物相关的 3 个遗传多态性位点的分析,详细信息如下:

遗传位点	效应基因	基因型	基因型效应	您的基因型
		CC	患者的反应减少	<b>V</b>
rs7412	APOE	СТ	有更好的反应(降低胆固醇)	
		TT	能有更好的反应(降低胆固醇)	
		00	可能有降低与他相关的肌肉	
		CC	症状的风险	•
4000075	22.22	66	可能出现与他相关的肌肉症	
rs4693075	COQ2	CG	状风险增加	
		66	可能出现与他相关的肌肉症	
		GG	状的风险增加	
		AA	有较低的冠心病风险	
rs20455	KIF6	AG	有更高的冠心病风险	<b>V</b>
		GG	有更高的冠心病风险	

## 【建议】

□ 岩您需服用降胆固醇药物时,可提供此检测报告,并与医师沟通,选择合适的药物。

# 罗格列酮

罗格列酮(Rosiglitazone)是一种用于控制糖尿病的药物,商品名称有:安糖健、文迪雅、梵帝雅(Avandia)等。通常单独使用或与磺酰脲类(Sulfonylurea)、二甲双胍(Metformin)类口服降血糖药同时使用,以控制第 II 型糖尿病人的血糖。

#### 【结果】

通过基因组测序和进一步对罗格列酮汀药物相关的 1 个遗传多态性位点的分析,详细信息如下:

遗传位点	效应基因	基因型	基因型效应	您的基因型
		CC	增加了罗格列酮的代谢	
rs10509681	CYP2C8	СТ	增加了罗格列酮的代谢	
		TT	降低罗格列酮的代谢	<b>~</b>

## 【建议】

□ 若您需服用降血糖药物时,可提供此检测报告,并与医师沟通,选择合适的药物。

#### 参考文献

- 1. Veenstra D L, Blough D K, Higashi M K, et al. CYP2C9 haplotype structure in European American warfarin patients and association with clinical outcomes.[J]. Clinical Pharmacology & Therapeutics, 2005, 77(5):353–364.
- 2. Wang T L, Li H L, Tjong W Y, et al. Genetic factors contribute to patient-specific warfarin dose for Han Chinese.[J]. Clinica Chimica Acta, 2008, 396(1–2):76-79.
- 3. Limdi N A, Beasley T M, Crowley M R, et al. VKORC1 polymorphisms, haplotypes and haplotype groups on warfarin dose among Africanâ Americans and Europeanâ Americans[J]. Pharmacogenomics, 2008, 9(10):1445.
- 4. Cen H J. CYP4F2 rs2108622: a minor significant genetic factor of warfarin dose in Han Chinese patients with mechanical heart valve replacement.[J]. British Journal of Clinical Pharmacology, 2010, 70(2):234-240.
- 5. Svensson-Färbom P, Wahlstrand B, Almgren P, et al. A functional variant of the NEDD4L gene is associated with beneficial treatment response with β-blockers and diuretics in hypertensive patients[J]. Journal of Hypertension, 2011, 29(2):388.
- 6. Turner S T, Boerwinkle E, O'Connell J R, et al. Genomic Association Analysis of Common Variants Influencing Antihypertensive Response to Hydrochlorothiazide[J]. Hypertension, 2013, 62(2):391-397.
- 7. Turner S T, Bailey K R, Fridley B L, et al. Genomic association analysis suggests chromosome 12 locus influencing antihypertensive response to thiazide diuretic.[J]. Hypertension, 2008, 52(2):359.
- 8. Voora D, Shah S H, Spasojevic I, et al. The SLCO1B1\*5, Genetic Variant Is Associated With Statin-Induced Side Effects[J]. Journal of the American College of Cardiology, 2009, 54(17):1609-1616.
- 9. Chasman D I, Posada D, Subrahmanyan L, et al. Pharmacogenetic study of statin therapy and cholesterol reduction.[J]. Current Atherosclerosis Reports, 2005, 7(3):2821-2827.
- 10. Mangravite L M, Engelhardt B E, Medina M W, et al. A statin-dependent QTL for GATM expression is associated with statin-induced myopathy.[J]. Nature, 2013, 502(7471):377.
- 11. Chasman D I, Posada D, Subrahmanyan L, et al. Pharmacogenetic study of statin therapy and cholesterol reduction.[J]. Current Atherosclerosis Reports, 2005, 7(3):2821-2827.
- 12. Ho RH; Choi L; Lee W; Mayo G; Schwarz UI; Tirona RG; Bailey DG; Michael Stein C; Kim RB. Effect of drug transporter genotypes on pravastatin disposition in European- and African-American participants.[J]. Pharmacogenetics & Genomics, 2007, 17(8):647.

# 药物代谢

- 13. Li Y, Sabatine M S, Tong C H, et al. Genetic variants in the KIF6 region and coronary event reduction from statin therapy[J]. Human Genetics, 2011, 129(1):17-23.
- 14. Thompson J F, Hyde C L, Wood L S, et al. Comprehensive whole-genome and candidate gene analysis for response to statin therapy in the Treating to New Targets (TNT) cohort[J]. Circ Cardiovasc Genet, 2009, 2(2):173-181.
- 15. Oh J, Ban M R, Miskie B A, et al. Genetic determinants of statin intolerance.[J]. Lipids in Health and Disease, 2007, 6(1):7.
- 16. Stage T B, Christensen M M, Feddersen S, et al. The role of genetic variants in CYP2C8, LPIN1, PPARGC1A and PPARy on the trough steady-state plasma concentrations of rosiglitazone and on glycosylated haemoglobin A1c in type 2 diabetes.[J]. Pharmacogenetics & Genomics, 2013, 23(4):219.

# 名词解释

## 遗传物质、基因与基因组

生物体通过"脱氧核糖核酸(简称 DNA)"将遗传信息传递给下一代,所以说 DNA 就是生物体的遗传物质。DNA 分子由四种分别简记为 A、T、C、G 的核苷酸小分子相互连接构成。因此,DNA 分子可以看作是一条由 A、T、G 和 C 构成的字符串。人类的一个基因组就是一套总长大约 3 亿字符的长串。基因就是这个长串中的某些片段,它们编码特定的信息,是决定生命健康的内在因素。一个包括人类在内的二倍体生物有分别来自父母的两套基因、两个基因组。

## 遗传多态性与多态位点

对于同一物种的不同个体,基因组上的大部分 DNA 序列相同,也广泛存在变异即遗传多态性 (genetic polymorphism)。遗传多态性是个体差异的最重要原因。多态性的重要体现是序列差异。在一段序列的某一位点上,不同基因组可能是 A、T、C 或 G的不同核苷酸。这类同一个序列位置上不同基因组可有不同核苷酸的位点就是遗传多态位点。

生物体通过"脱氧核糖核酸 (简称 DNA)"将遗传信息传递给下一代,所以说 DNA 就是生物体的遗传物质。DNA 分子由四种分别简记为 A、T、C、G 的核苷酸小分子相互连接构成。因此,DNA 分子可以看作是一条由 A、T、G 和 C 构成的字符串。人类的一个基因组就是一套总长大约 3 亿字符的长串。基因就是这个长串中的某些片段,它们编码特定的信息,是决定生命健康的内在因素。一个包括人类在内的二倍体生物有分别来自父母的两套基因、两个基因组。

## 基因型

基因型 (genotype) 指遗传多态情况下的特有基因类型,使用宽泛,可在群体或个体水平上描述整个基因组、一段序列、一个基因或一个位点的特异类型。本报告的基因型多指您的某一风险性遗传位点的特有核苷酸类型。

## 干人基因组计划

由美、中、英国科学家发起、多国承担的大型人类基因组国际合作项目,旨在绘制。

# 名词解释

迄今最详尽、最有医学应用价值的人类基因组遗传多态性图谱。项目始于 2008 年,分为三个阶段于 2015 年结束。最终结合低覆盖度全基因组测序、深度外显子测序以及密集微阵列基因分型共完成了对 26 个人群的 2504 个体的基因组分析。干人基因组计划的完成鉴定了 99%以上的频率高于 1%的人群多态性位点,为实现多人群的常见突变以及低频突变分析提供了可能。在本报告中,我们利用干人基因组计划中的数据作为我们遗传多态性分布的一个参考对照。

## 遗传风险位点与遗传风险评估

通过人群或者家系的研究,科学家发现一些 DNA 的特定位点的核苷酸多态性 (A、T、C 或者 G)与某一疾病的发生相关。不同基因型可能具有一定的保护性效应或 风险性效应。这些位点可能位于基因上,也可能位于一些功能未知的 DNA 片段上。一般来说,每种复杂性疾病涉及多个相关的遗传位点,遗传风险位点具有微效性,即多个位点的综合效应构成个体对于某种疾病的易感性。个体在每个相关位点的核酸状态(基因型)对应着一个效应值(保护性或风险性),综合受检者该疾病所有相关位点对应的效应值,即可评估该种疾病的遗传风险。

## OR 值 (Odds Ratio)

又称比值比、优势比,在病例-对照的基因组关联分析中反映研究基因型 (allele) 与疾病的关联强度。

# 免责声明

- 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。
- 2. 本检测结果仅对送检样本做出实验室检测判断,不是临床诊断,相关解释请咨询相应资质的临床医生。
- 3. 送检者应提供准确的个人资料,因送检者提供信息不实可能造成检测结果不准确,本实验室不承担责任。
- 4. 本实验室对结果保密,应依法保护用户隐私,但因受检者个人原因造成的信息外泄不承担相应责任。

# 工作人员

**样本采集**:李艳明,肖茹丹

**数据分析**:渠鸿竹、任云晓

**风险计算**:谢兵兵

报告发布:李艳明,任云晓、渠鸿竹

**报告审核**:方向东

