**尊敬的××（先生/女士）：**

您好！我们十分荣幸您选择为康基因公司进行本次基因检测服务！

我们很高兴为您提供此次检测的个性化基因检测报告，本检测对相关疾病的发生风险进行全面评估，由专业遗传学专家对您的疾病风险及生活习惯给予详细的解读和相应的健康指导，本次检测所涉及的DNA来自您最新提供的采集样本，检测内容有专业科学依据。本检测利用目前行业内先进的基因检测技术，准确获取相关位点基因型，从基因水平上对疾病的发生进行早期预测。

基于您的基因检测信息，我们提供个性化健康指导：

* 疾病预测——在健康或亚健康时能准确预测患病易感风险；
* 疾病预防——主动调节外因（饮食/运动/生活习惯/环境），降低患病风险；
* 健康管理——优化常规检查方案，提供自身健康管理方案。

根据世界卫生组织（WHO）报告，通过健康的生活方式，如戒烟、戒酒、运动和均衡饮食习惯以及有效运用当今的医疗手段（如定期筛检和早期检测），至少有50%以上的疾病是可以预防或避免的。针对相关疾病高风险的人群，我们会建议您加强对相关疾病的关注和认知，尽早开展相关健康检查，将患病风险控制在最低水平。

鉴于疾病发生机理的复杂性，当前医学对某些疾病的遗传基础认识的局限性及疾病的个体差异，我们不排除某些受检者有漏检的易感基因或致病变异位点。本检测报告仅供参考，不做临床诊断意见。

**急性心肌梗死易感基因检测报告**

**检测项目概述**

急性心肌梗死(acute myocardial infarction，AMI)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，伴有血清心肌酶活性增高及进行性心电图变化，可并发心律失常、休克或心力衰竭，常可危及生命。本病中国近年来呈明显上升趋势，每年新发至少50万，现患至少200万。

研究表明，急性心肌梗死有遗传家族史，父母一方有急性心肌梗死病史，其子女患急性心肌梗死概率大大高于正常人。所以有这方面病史者要加强预防。急性心肌梗死相关易感基因的筛查能帮助个体充分了解自己的遗传状况，提前采取相应的健康管理措施，能有效预防或延缓疾病的发生。

**您的检测结果**

|  |  |  |  |  |
| --- | --- | --- | --- | --- |
| 基因检测位点 | 变异类型 | 参考序列 | 检测结果 | 变异情况 |
| ZNF259-rs964184 | SNP | C | C | 未见突变 |
| 9p21-rs10757278 | SNP | A | A | 未见突变 |

**风险评估**

结论A：您的检测结果显示检测到N个风险位点。您的遗传风险倍数为M倍，抗病能力较弱(遗传风险倍数大于等于1.5)，遗传风险较高，建议您定期接受正规体检机构或正规医院的检查和咨询，做好预防措施。

结论B：您的检测结果显示检测到N个风险位点。您的遗传风险倍数为M倍，抗病能力正常(遗传风险倍数小于1.5)，遗传风险较低。建议您定期接受正规体检机构检查，保持健康身体。

备注：

遗传风险高不代表一定会患该疾病，因为疾病的发生除了受遗传因素的影响外，与环境和生活方式等多种因素密切相关。遗传风险高是在提醒我们应改善生活习惯，合理饮食和运动，避免高危因素，有效预防疾病的发生。

遗传风险倍数是从基因遗传角度解释疾病风险。若遗传风险倍数为1，那么基因遗传风险趋近于零。若遗传风险倍数大于1而小于1.5，证明携带有突变风险基因，但遗传风险较低。若遗传风险倍数大于等于1.5，提示疾病的遗传风险较大，则应更加积极关注健康。遗传风险倍数与遗传患病风险成正相关。

**预防保健建议**

1、避免过度劳累

尤其避免搬抬过重的物品。在老年冠心病患者可能诱发心肌梗死。

2、放松精神

愉快生活，对任何事情要能泰然处之。

3、避免暴饮暴食

进食大量含高脂肪高热量的食物后，血脂浓度突然升高，导致血黏稠度增加，血小板聚集性增高。在冠状动脉狭窄的基础上形成血栓，易引起急性心肌梗死。

4、少吸烟、避免大量饮酒

吸烟和大量饮酒可通过诱发冠状动脉痉挛及心肌耗氧量增加而诱发急性心肌梗死。

5、洗澡时要特别注意

不要在饱餐或饥饿的情况下洗澡。水温最好与体温相当，洗澡时间不宜过长，冠心病程度较严重的患者洗澡时，应在他人帮助下进行。

6、气候变化时要当心

在严寒或强冷空气影响下，冠状动脉可发生痉挛而诱发急性心肌梗死。所以每遇气候恶劣时，冠心病患者要注意保暖或适当防护。

**★★识别心肌梗死的先兆症状并给予及时处理**

心肌梗死患者约70%有先兆症状，主要表现为：

a. 既往无心绞痛的患者突然发生心绞痛，或原有心绞痛的患者发作突然明显加重，或无诱因自发发作；

b. 心绞痛性质较以往发生改变、时间延长，使用硝酸甘油不易缓解；

c. 疼痛伴有恶心、呕吐、大汗或明显心动过缓或过速；

d. 心绞痛发作时伴气短、呼吸困难；

e. 冠心病患者或老年人突然出现不明原因的心律失常、心力衰竭、休克或晕厥等情况时都应想到心肌梗死的可能性。

关于心肌梗死

一、什么是急性心肌梗死？

心肌梗死又叫心肌梗塞，心肌梗塞（myocardialinfarction）是冠状动脉闭塞，血流中断，使部分心肌因严重的持久性缺血而发生局部坏死。

临床上有剧烈而较持久的胸骨后疼痛，发热、白细胞增多、红细胞沉降率加快，血清心肌酶活力增高及进行性心电图变化，可发生心律失常、休克或心力衰竭。

二、急性心肌梗死的危险因素

1、遗传因素

急性心肌梗死有遗传家族史。

2、过劳

过重的体力劳动，尤其是负重登楼，过度体育活动，连续紧张劳累等，都可使心脏负担加重，心肌需氧量突然增加，而冠心病患者的冠状动脉已发生硬化、狭窄，不能充分扩张而造成心肌缺血。剧烈体力负荷也可诱发斑块破裂，导致急性心肌梗死。

3、激动

由于激动、紧张、愤怒等激烈的情绪变化诱发。

3、 寒冷刺激

突然的寒冷刺激可能诱发急性心肌梗死。因此，冠心病患者要十分注意防寒保暖，冬春寒冷季节是急性心肌梗死发病较高的原因之一。

三、急性心肌梗死的症状

约半数以上的急性心肌梗死患者，在起病前1～2天或1～2周有前驱症状，最常见的是原有的心绞痛加重，发作时间延长，或对硝酸甘油效果变差；或继往无心绞痛者，突然出现长时间心绞痛。典型的心肌梗死症状包括：

1、突然发作剧烈而持久的胸骨后或心前区压榨性疼痛

休息和含服硝酸甘油不能缓解，常伴有烦躁不安、出汗、恐惧或濒死感。

2、少数患者无疼痛

一开始即表现为休克或急性心力衰竭。

3、部分患者疼痛位于上腹部

可能误诊为胃穿孔、急性胰腺炎等急腹症；少数患者表现颈部、下颌、咽部及牙齿疼痛，易误诊。

4、神志障碍

可见于高龄患者。

5、全身症状

难以形容的不适、发热。

6、胃肠道症状

表现恶心、呕吐、腹胀等，下壁心肌梗死患者更常见。

7、心律失常

见于75%～95%患者，发生在起病的1～2周内，以24小时内多见，前壁心肌梗死易发生室性心律失常，下壁心肌梗死易发生心率减慢、房室传导阻滞。

8、心力衰竭

主要是急性左心衰竭，在起病的最初几小时内易发生，也可在发病数日后发生，表现为呼吸困难、咳嗽、发绀、烦躁等症状。

9、低血压、休克

急性心肌梗死时由于剧烈疼痛、恶心、呕吐、出汗、血容量不足、心律失常等可引起低血压，大面积心肌梗死（梗死面积大于40%）时心排血量急剧减少，可引起心源性休克，收缩压<80mmHg，面色苍白，皮肤湿冷，烦躁不安或神志淡漠，心率增快，尿量减少（<20ml/h）。

四、急性心肌梗死的诊断和检查

**诊断**

根据典型的临床表现，特征性心电图衍变以及血清生物标志物的动态变化，可作出正确诊断。心电图表现为ST段抬高者诊断为ST段抬高型心肌梗死；心电图无ST段抬高者诊断为非ST段抬高型心肌梗死（过去称非Q波梗死）。老年人突然心力衰竭、休克或严重心律失常，也要想到本病的可能。表现不典型的常需与急腹症、肺梗死、夹层动脉瘤等鉴别。

**检查**

1、心电图

特征性改变为新出现Q波及ST段抬高和ST-T动态演变。

2、心肌坏死血清生物标志物升高

肌酸激酶同工酶（CK-MB）及肌钙蛋白（T或I）升高是诊断急性心肌梗死的重要指标。可于发病3～6小时开始增高，CK-MB于3～4d恢复正常，肌钙蛋白于11～14天恢复正常。GOT和LDH诊断特异性差，目前已很少应用。

3、检测心肌坏死血清生物标志物

采用心肌钙蛋白I/肌红蛋白/肌酸激酶同工酶（CK-MB）的快速诊断试剂，可作为心肌梗死突发时的快速的辅助诊断，被越来越多的应用。

4、其他

白细胞数增多，中性粒细胞数增多，嗜酸性粒细胞数减少或消失，血沉加快，血清肌凝蛋白轻链增高。

五、急性心肌梗死的并发症

1、心脏破裂

常发生在心肌梗死后1～2周内，好发于左心室前壁下1/3处。原因是梗死灶失去弹性，心肌坏死、中性粒细胞和单核细胞释放水解酶所致的酶性溶解作用，导致心壁破裂，心室内血液进入心包，造成心包填塞而引起猝死。另外室间隔破裂，左心室血液流入右心室，可引起心源性休克和急性左心衰竭。左心室乳头肌断裂，可引起急性二尖瓣关闭不全，导致急性左心衰竭。

2、室壁瘤可发生在心肌梗死早期或梗死灶已纤维化的愈合期

由梗死心肌或瘢痕组织在心室内压力作用下，局限性的向外膨隆而形成室壁瘤。室壁瘤可继发附壁血栓、心律不齐及心功能不全。

3、附壁血栓形成

多见于左心室。由于梗死区内膜粗糙，室壁瘤处出现涡流等原因而诱发血栓形成。血栓可发生机化，少数血栓因心脏舒缩而脱落引起动脉系统栓塞。

4、心律失常

多发生在发病早期，也可在发病1～2周内发生，以室性早搏多见，可发生室性心动过速、心室颤动，导致心脏骤停、猝死。缓慢性心律失常如心动过缓、房室传导阻滞多见于下壁梗死患者发病早期，多可恢复，少数需永久起搏器治疗。

5、心力衰竭和心源性休克

可见于发病早期，也可于发病数天后出现，详见临床表现。

6、心肌梗死后综合征

一般在急性心肌梗死后2～3周或数月内发生，表现为心包炎、胸膜炎、或肺炎，有发热、胸痛等症状，可反复发生，可能为机体对心肌坏死形成的自身抗原的过敏反应。

**重要科学依据**

1. Genome-wide association study identifies a susceptibility locus at 21q21 for ventricular fibrillation in acute myocardial infarction. Bezzina CR#1, Pazoki R#1,2, Bardai A#1, Marsman RF#1, et al. Nat Genet. 2010 Aug;42(8):688-691.
2. Polymorphisms on chromosome 9p21 confer a risk for acute coronary syndrome in a Chinese Han population. Zeng Q1, Yuan Y, Wang S, Sun J, Zhang T, Qi M. Can J Cardiol. 2013 Aug;29(8):940-4.
3. Genetic factors in myocardial infarction. Hara M1, Sakata Y, Sato H. Rinsho Byori. 2013 Feb;61(2):176-83.
4. An Association Study Identifies Two Single Nucleotide Polymorphisms on Chromosome 11q23.3 as a Risk Locus for Acute Myocardial Infarction in the Chinese Han Population. Shen B, Zhao W, Zheng Y, Chen X, Xu W, Li S. Clin Lab. 2015;61(11):1609-16.

**温馨提示**

1. 本次检查结果仅对本次所对应的样本以及相关的基因位点负责。
2. 基因遗传因素并不是致病的充要因素，饮食习惯，环境条件等其他因素也会导致疾病的发生。
3. 该检测结果不能直接用于临床诊断、取代体检报告。
4. 本检测会根据最新的科学研究成果进行优化。
5. 最终解释权归为康（苏州）基因科技有限公司。