**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。

**房颤易感基因检测报告**

**检测项目概述**

心房颤动(atrial fibrillation，Af)简称房颤，是最常见的心律失常之一，是由心房主导折返环引起许多小折返环导致的房律紊乱。它几乎见于所有的器质性心脏病，在非器质性心脏病也可发生。引起严重的并发症，如心力衰竭和动脉栓塞，严重威胁人民健康。 临床上根据房颤的发作特点，将房颤分为阵发性心房颤动(心房颤动发生时间小于7hr，常小于24hr,可自行转复为窦性心律)、持续性心房颤动(心房颤动发生时间大于2天，多需电转复或药物转复)，永久性心房颤动(不可能转为窦性心律)。

现代科学研究发现，房颤与相关基因的变异有关，具有遗传倾向。房颤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 |
| SCN10A-rs6771157 | SNP | C | C | 未见突变 |
| 4q25-rs6817105 | SNP | C | C | 未见突变 |
| CAV1-rs3807989 | SNP | A | A | 未见突变 |
| ZFHX3-rs2106261 | SNP | A | A | 未见突变 |
| 4q25-rs17042171 | SNP | A | A | 未见突变 |
| 4q25-rs2200733 | SNP | C | C | 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、积极治疗原发疾病

高血压、糖尿病等原发疾病都是容易引起房颤的高危因素。

2、饮食

注重食物品种多样化，平衡膳食。避免过度摄入高糖，高脂肪类的食品，适当增加膳食纤维，以及蔬菜水果。

3、戒烟戒酒

保持一种健康的生活方式是预防房颤的有效措施

4、保持适度的合理运动，保持良好的心态。

5、按时体检，关注自己的健康状况，比如血压、血糖、心电图等。发现问题，及时就医。

关于房颤

一、什么是房颤

心房颤动(atrial fibrillation，Af)简称房颤，是最常见的心律失常之一，是由心房主导折返环引起许多小折返环导致的房律紊乱。它几乎见于所有的器质性心脏病，在非器质性心脏病也可发生。引起严重的并发症，如心力衰竭和动脉栓塞，严重威胁健康。 临床上根据房颤的发作特点，将房颤分为阵发性心房颤动(心房颤动发生时间小于7hr，常小于24hr,可自行转复为窦性心律)、持续性心房颤动(心房颤动发生时间大于2天，多需电转复或药物转复)，永久性心房颤动(不可能转为窦性心律)。

二、房颤的风险因素

1、器质性心脏病

(1)风湿性心脏病：约占心房颤动病因的33.7%，以二尖瓣狭窄及闭锁不全多见。

(2)冠心病：经冠状动脉造影证实为冠心病心绞痛者，心房颤动的发生率为1.5%，陈旧性心肌梗死心房颤动发生率为3.8%；急性心肌梗死时的发生率为8.2%。而因胸痛进行冠状动脉造影证实冠状动脉正常者，心房颤动发生率为11%。总之冠心病的发生率是较低的。

(3)高血压性心脏病：其心房肌的很多小动脉管腔可因内膜增厚而狭窄或完全闭塞，使局部心肌发生缺血性变化及纤维化。

(4)甲状腺功能亢进：早期心肌有局灶性坏死和淋巴细胞浸润，病程久者心肌常呈细小局限性纤维化，发生率为5%，多见于40～45岁患者。青年患者较少见，即使发生也多为阵发性。

(5)病态窦房结综合征：当窦房结动脉局灶性肌纤维结构发育不良，胶原结构异常及窦房结周围的变性，特别是窦房结周围变性以及窦性冲动的异常，可促使心房颤动的发生。

(6)心肌病：各类型的心肌病，常因伴有局灶性的心房肌炎症、变性或纤维化、心房扩大易导致心房颤动的发生，其中酒精性心肌病患者心房颤动常是该病的首发表现，发生率高。

(7)其他心脏病：如肺源性心脏病(发生率为4%～5%，大多为阵发性，呼吸功能改善后发作会减少)；慢性缩窄性心包炎；先天性心脏病等。心房颤动皆属于自律性增高的局灶起源性心房颤动；而部分的阵发性及部分持续性及慢性心房颤动为心房内、肺静脉、腔静脉局部微折返机制所致。

2、预激综合征

可能是由于预激综合征患者的旁道不应期很短，一旦建立了折返条件，经旁路的冲动增加，这种冲动又折返进入左心房应激期即能诱发心房颤动。预激并发房颤的发生率为11.5%～39%。预激综合征并发心房颤动被认为情况严重，因为旁路没有像房室结那样生理性传导延搁的保护作用，所以经旁道下传的心室率多在180次/min以上，严重影响心脏的排血量。

3、其他疾病

(1)全身浸润性疾病：系统性红斑狼疮、硬皮病、白血病、淀粉样变等。

(2)肺和全身性感染以及慢性肺功能不全。

(3)心脏手术和外伤。

(4)洋地黄中毒、乌头碱类、尼古丁等中毒均可诱发房颤。

(5)各种心导管操作及经食管电刺激、电复律术中等可直接诱发房颤。

(6)酗酒和吸烟、情绪激动、过度吸烟、排尿等可直接发生或在原有心脏病基础上诱发房颤。

4、家族性房颤

系基因突变所致，遗传方式属AD遗传，多在成年之后发生，呈阵发性，房颤在不知不觉中发生和终止。房颤发作症状较轻，多由劳累、精神紧张、感染、疼痛、饮酒、吸烟等诱发，心功能保持正常。一般预后较好。

5、原因不明

健康人发生的特发性房颤，往往无器质性心脏病的依据。

三、房颤的临床症状

1、阵发性心房颤动患者的临床表现特点

(1)男性患者多见：常无器质性心脏病。

(2)阵发性心房颤动可频繁发作，动态心电图可见发作持续数秒到几个小时不等。

(3)常伴有频发房性期前收缩，房性期前收缩可诱发心房颤动。

(4)房性期前收缩的联律间期多数＜500ms，常有P-on-T现象，并诱发短阵心房颤动。

(5)激动、运动等交感神经兴奋时可诱发心房颤动发作。

(6)年龄较轻的局灶起源性心房颤动患者心房颤动发作次数相对少。心房常不大，多数为一支肺静脉受累。

(7)阵发性心房颤动发作时，如频率不快，可无明显症状。如心率快,患者诉心悸、心慌、胸闷、气短、心脏乱跳、烦躁、乏力等。听诊心律不齐、心音强弱不等、快慢不一及脉短拙、多尿等。如心室率过快还可引起血压降低甚至晕厥。

2、持续性及慢性心房颤动患者的临床表现特点

(1)持续性(或慢性)心房颤动的症状与基础心脏病有关，也与心室率快慢有关。可有心悸、气短、胸闷、乏力，尤其在体力活动后心室率明显增加，并可出现晕厥，尤其是老年患者，由于脑缺氧及迷走神经亢进所致。

(2)心律不规则：第1心音强弱不均、间隔不一。未经治疗的心房颤动心室率一般在80～150次/min，很少超过170次/min。心率＞100次/min，称快速性心房颤动；＞180次/min称极速性心房颤动。有脉短拙。

(3)可诱发心力衰竭或使原有心力衰竭或基础心脏病加重，特别是当心室率超过150次/min时,可加重心肌缺血症状或诱发心绞痛。

(4)血栓形成易感性增强，因而易发生栓塞并发症。心房颤动持续3天以上者,心房内即可有血栓形成。年龄大、有器质性心脏病、左心房内径增大、血浆纤维蛋白增加均是发生血栓栓塞并发症的危险因素。

四、房颤的诊断与检查

**诊断**

1、心房颤动伴室内差异性传导与室性期前收缩的鉴别 室性期前收缩的特点为：①V1导联QRS波呈单向或双向型，V6呈QS或rS型；②以左束支阻滞多见；③有固定的联律间期，后有完全性代偿间歇；④畸形QRS波的起始向量与正常下传者不同。

2、心房颤动伴室内差异性传导与室性心动过速的鉴别 前者的节律大多绝对不规则：心率极快时才基本规则，而后者基本规则(R-R间期相差仅在0.02～0.04s)或绝对规则；②前者QRS时限多为0.12～0.14s，易变性大；而后者QRS时限可大于0.14s，如＞0.16s则肯定为室性心动过速，此外易变性小；③前者无联律间期也无代偿间歇，后者有联律间期并固定，发作终止后有代偿间歇；④前者无室性融合波而后者有；⑤V1～V6导联QRS波方向一致，都向上或都向下，高度提示室性心动过速；⑥如出现连续畸形QRS波时，如电轴发生方向性改变者。多为室性心动过速(扭转型室性心动过速)。

3、预激综合征合并心房颤动与室性心动过速的鉴别 室性心动过速的特点是：①心室率在140～200次/min，大于180次/min者少见；②心室节律可稍有不齐或完全整齐，R-R间期相差仅0.02～0.04s；③QRS波很少呈右束支阻滞图形，无预激波；④可见到心室夺获，有室性融合波；⑤室性心动过速发作前后的心电图可呈现同一形态的室性期前收缩。

预激综合征伴心房颤动的特点是：①心室率多在180～240次/min；②心室节律绝不规则，R-R间期相差可大于0.03～0.10s；③QRS波宽大畸形，但起始部可见到预激波；④无心室夺获故无室性融合波；⑤发作前后，心电图可见到预激综合征的图形(表1)。

4、心房颤动与房室交接区性心律的鉴别 在某些情况下，心房颤动的f波非常细小，以致常规心电图上不能明显地显示出来，此时容易误诊为房室交接区性心动过速。但心房颤动时心室律是绝对不规则的(伴三度房室传导阻滞除外)；而房室交接区性心律是绝对匀齐的。此外，如能加大增益f波可能会出现。如能在特殊导联(如食管导联)描记到f波。即可确诊为心房颤动。

**检查方法**

主要依靠心电图诊断。心电图特点如下：

1、心房颤动典型心电图特点

(1)各导联上窦性P波消失，代之以形态各异、大小不同、间隔不等的心房颤动波(f波)，频率为350～600次/min(图1)。

(2)QRS波形态、振幅与窦性心律基本相同，或伴有室内差异传导，但振幅变化较大，彼此不等。

(3)R-R间期绝对不匀齐。

2、阵发性心房颤动心电图特点

(1)心房颤动持续时间为几秒到几分钟，长时可达几小时。

(2)多次心房颤动发作之前，常有多个或单个房性期前收缩。有时心房颤动发作前无房性期前收缩，可能属于局灶节律点隐匿性放电，其放电需经心内电图证实。

(3)病人可有频发房性期前收缩，总数常＞700个/24hr。

(4)诱发心房颤动的房性期前收缩常与孤立性房性期前收缩的形态相似，偶有形态迥然不同的孤立性房性期前收缩，可能属于旁观者，与心房颤动的诱发无关。

(5)单发的房性期前收缩以及触发心房颤动的第一个异位P波，常重叠在前一个QRS波后的T波中，形成P-on-T现象(图2)。

(6)局灶起源性心房颤动患者体表心电图中，Ⅱ、Ⅲ、aVF导联中一个或多个导联P波呈负正双相时，提示局灶位于下肺静脉。

(7)患者心电图可能有普通形式的心房扑动发生，此时局灶发放的冲动可能侵入心房扑动，使心房扑动突然终止，或使心房扑动演变为心房颤动。

(8)短阵的心房颤动停止后，可间隔一个正常窦性P波后心房颤动再次发作(图3)。

(9)仅仅一个局灶发放的电活动，就可形成不同类型的房性心律失常。单次放电可表现为孤立性房性期前收缩，频率较慢的反复放电可表现为自律性房性心动过速，快速连续的放电可表现为原发性单形性房性心动过速或局灶性心房扑动。这些特点使动态心电图记录时，同一个病人可以发生多变的、反复无常的自发性房性心律失常。

总之，局灶起源性心房颤动的心电图特征表现为多种形式的房性心律失常，包括房性期前收缩、房性心动过速、心房扑动和心房颤动的交替发生。房性期前收缩常触发心房颤动。阵发性心房颤动的f波频率相对慢而规整，需与房性心动过速鉴别。

3、心房颤动的心电图分型

(1)根据心电图f波粗细的分型：

①粗波型心房颤动：指f波的振幅＞0.1mV。多见于风湿性心脏病二尖瓣狭窄、甲状腺功能亢进性心脏病、心房扑动转为心房颤动的过程中。此型对药物、电击复律术的反应好，疗效佳，复发率低。

②细波型心房颤动：指f波的振幅≤0.1mV。多见于病程较长的风湿性心脏病、冠心病等患者。此型对药物、电击复律反应差、疗效差。复发率高。

③扑动性心房颤动：或称不纯性扑动(图4)。

(2)根据心室率快慢分型：

①慢率性心房颤动：心室率≤100次/min。见于：A.心房颤动患者病情稳定时，或经洋地黄或β受体阻滞药对病情基本控制时，心室率可波动在70～90次/min；B.年轻健康人的良性心房颤动；C.由于迷走神经张力增高所致，多见于老年人；D.晚期心力衰竭患者，尽管心力衰竭在加重，但心率较慢；E.伴洋地黄中毒或低血钾所致房室传导阻滞。

②快速型心房颤动：心室率为100～180次/min。可产生明显的血流动力学影响。见于各种病因引起的新近发生的心房颤动，伴心力衰竭者较多见。

③极速型心房颤动：心室率在180次/min以上者。多见于：A.预激综合征伴心房颤动；B.奎尼丁在转复心房颤动过程中。对血流动力学产生严重影响。易导致心力衰竭或使心力衰竭加重、心肌缺血及心室颤动。

五、房颤的并发症

可出现脑动脉栓塞、周围动脉栓塞、肺栓塞、心功能不全、心脏性猝死等并发症。

1、脑动脉栓塞

是房颤的最常见并发症之一。流行病学统计，心房纤颤患者脑卒中的发生率为2%～6%。房颤患者并发全身栓塞中75%为脑动脉栓塞。脑栓塞的栓子主要来自左心房和心耳部，75%的栓子来自左心房内附壁血栓，25%来自动脉粥样硬化斑块的脱落。

2、 周围动脉栓塞

周围动脉栓塞的患者80%有心房颤动。房颤患者的心脏附壁血栓脱落后，随动脉血流向体循环远端造成急性动脉栓塞。

3、肺栓塞

房颤患者右心的血栓脱落造成肺动脉及其分支的栓塞发生肺栓塞。肺栓塞的病死率高达20%～40%。美国统计每年有5万～10万的肺栓塞患者，占美国死亡原因的第3位。

4、心功能不全

心房颤动的心室率与患者心功能的状态密切相关。当房颤并快速心室率时，尤其心脏功能基础较差时，引起心排血量显著地急剧降低，导致组织器官灌注不足和急性淤血综合征，可并发急性心力衰竭。临床上以急性左心衰较为常见。

5、心脏性猝死

快速房颤时，心室率加快，有效心输出量减少，冠状动脉灌注量减少，可导致心脏骤停。房颤导致心脏猝死的主要原因有：房颤伴有预激综合征；肺动脉栓塞；急性心功能不全；神经、精神因素等。

**重要科学依据**

1. The rs6771157 C/G polymorphism in SCN10A is associated with the risk of atrial fibrillation in a Chinese Han population. Fang Z, Jiang Y, Wang Y, Lin Y, Liu Y, Zhao L, Xu Y, Toorabally MB, He S, Zhang F. Sci Rep. 2016 Oct 11;6:35212.
2. The rs6817105 polymorphism on chromosome 4q25 is associated with the risk of atrial fibrillationin the Chinese Han population. Fang Z, Liu Y, Ni B, Chen XG, Zhao L, Zhang F.
3. Anatol J Cardiol. 2015 Nov 25:662-666.
4. Association of rs17042171 with chromosome 4q25 with atrial fibrillation in Chinese Han populations. Zhao L, Chen XG, Liu Y, Fang Z, Zhang F. Anatol J Cardiol. 2016 Mar;16(3):165-9.
5. Significant Association Between CAV1 Variant rs3807989 on 7p31 and Atrial Fibrillation in a Chinese Han Population. Chen S, Wang C, Wang X, Xu C, Wu M, Wang P, Tu X, Wang QK.
6. J Am Heart Assoc. 2015 May 7;4(5).
7. Significant association of SNP rs2106261 in the ZFHX3 gene with atrial fibrillation in a Chinese Han GeneID population. Li C, Wang F, Yang Y, Fu F, Xu C, Shi L, Li S, Xia Y, Wu G, Cheng X, Liu H, Wang C, Wang P, Hao J, Ke Y, Zhao Y, Liu M, Zhang R, Gao L, Yu B, Zeng Q, Liao Y, Yang B, Tu X, Wang QK. Hum Genet. 2011 Mar;129(3):239-46.
8. Assessment of association of rs2200733 on chromosome 4q25 with atrial fibrillation and ischemic stroke in a Chinese Han population. Shi L, Li C, Wang C, Xia Y, Wu G, Wang F, Xu C, Wang P, Li X, Wang D, Xiong X, Bai Y, Liu M, Liu J, Ren X, Gao L, Wang B, Zeng Q, Yang B, Ma X, Yang Y, Tu X, Wang QK. Hum Genet. 2009 Dec;126(6):843-9.

**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。