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。

**痛风易感基因检测报告**

**检测项目概述**

痛风是由单钠尿酸盐（MSU）沉积所致的晶体相关性关节病，与嘌呤代谢紊乱和（或）尿酸排泄不畅所致的高尿酸血症直接相关，特指急性特征性关节炎和慢性痛风石疾病，主要包括急性发作性关节炎、痛风石形成、痛风石性慢性关节炎、尿酸盐肾病和尿酸性尿路结石，重者可出现关节残疾和肾功能不全。痛风常伴腹型肥胖、高脂血症、高血压、2型糖尿病及心血管病等表现。一般发作部位为大拇趾关节、踝关节、膝关节等。长期痛风患者也发现有伴随发作于手指关节，甚至耳廓含软组织部分的病变。痛风多见于中老年男性，绝经后的老年女性发病率会有所上升，近些年调查显示，痛风的发生也呈现出了年轻化趋势。

现代研究表明：痛风的发生有家族性倾向，提示可能与部分嘌呤代谢相关的基因变异有关。痛风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 |
| ABCG2-rs2231142 | SNP | A | A | 未见突变 |
| SLC2A9-rs11722228 | 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.饮食**

**★★注意饮食**

a.控制日常对海鲜、动物内脏等富含嘌呤食品的摄入量，从源头解决体内尿酸富积的问题，避免引发通风。

b.痛风的预防主要是膳食治疗。嘌呤由体内核蛋白分产生仅占半数，其余由摄人食物主要是动物蛋白中的核蛋白分解形;嘌呤最终分解为尿酸，因此膳食中应尽量少食高嘌呤的食物，尤是动物的内脏，鱼、肉、禽类也应限制进食。没有细胞结构的牛奶、鸡蛋可不受限制。含有少量嘌呤的植物也应有所限制，如菠菜、花、带皮谷物等，脂肪因有阻碍肾脏排泄尿酸的作用，也应限制摄人。

**2.忌饮酒**

控制日常啤酒的以及其他酒类的摄入量，杜绝酗酒。

**3.控制肥胖**

尽量控制体重，平时多运动，科学地锻炼身体，同时限制食物热量的摄入，以避免过度肥胖。肥胖的人群患痛风的概率高于常规人群。

**4.多喝水**

排尿有助于体内尿酸的排泄，适当多喝水，尽量避免体内尿酸的过度累积。

**关于痛风**

**一、什么是痛风？**

痛风是一种由于嘌呤生物合成代谢增加，尿酸产生过多或因尿酸排泄不良而致血中尿酸升高，尿酸盐结晶沉积在关节滑膜、滑囊、软骨及其他组织中引起的反复发作性炎性疾病。它是由于单钠尿酸盐结晶(MSU)或尿酸在细胞外液形成超饱和状态，使其晶体在组织中沉积而造成的一组异源性疾病。本病以关节液和痛风石中可找到有双折光性的单水尿酸钠结晶为其特点。其临床特征为：高尿酸血症及尿酸盐结晶、沉积所致的特征性急性关节炎、痛风石、间质性肾炎，严重者见关节畸形及功能障碍，常伴尿酸性尿路结石。病因分为原发性和继发性两大类。

**二、痛风的风险因素**

**1、生活饮食因素**

调查显示：长期摄入过量富含嘌呤的食品如海鲜、动物内脏等的人群，患痛风的几率显著高于常人，比如沿海居民通风的发病率明显高于内陆。这可能与体内嘌呤代谢的终产物尿酸的累积有关。

啤酒在发酵过程中也会产生大量的嘌呤，嘌呤代谢差的喝酒人群患痛风的概率高于常人。特别是同时喝啤酒吃海鲜的人群，患痛风概率远大于正常人群，比如，青岛等沿海城市居民患痛风的数量远高于内陆。

**2、年龄因素**

通风的发作多见于中老年群体，与年龄的大小接近正相关，可能与中老年人机体代谢能力下降有关。

**3、性别因素**

统计调查结果显示，目前痛风病多发于男性，患病概率是女性群体几倍。推测可能与女性生理有关，比如雌性激素有助于体内尿酸的排泄，可能在一定程度上降低了该症的病发生。

**三、痛风的症状**

关节疼痛急性发作是急性痛风的典型症状。疾病发作多在轻微损伤、饮食过量或相关疾病以后，特别好发于肢体远端关节，典型的症状发于足趾(足痛风)，也可因尿酸盐结石引起肾绞痛。慢性痛风以破坏性关节变化为特征。

皮肤症状：约1/2的病例，有尿酸盐沉积于皮下，这些结节被称为痛风结节或痛风石。痛风石常呈白色或珍珠色结节(痛风珍珠)，发生于游离弧形的皮肤边缘(如耳廓)。痛风石另外的特征性症状是指(趾)关节白色或黄色的结节。皮肤尿酸盐沉积。圆形结石可通过变薄的皮肤看到，它们可能破溃。关节附近的痛风结节有成群发生或融合的趋势。痛风石在急性发作后产生，无痛。如果皮肤破溃，可释放出白色石灰样物质，镜检示束状针样物质的致癌混合物，鉴定为尿酸钠。

**四、痛风的诊断和检查**

**实验室检查：**

1、尿液检查

正常人经过5天的限制嘌呤饮食后，24hr尿的尿酸排泄量一般不超过3.57mmol(600mg)。由于急性发作期尿酸盐与炎症的利尿作用，使患者的尿尿酸排泄增多，因而此项检查对痛风的诊断意义不大。但24hr尿的尿酸排泄增多有助于痛风性肾病与慢性肾小球肾炎所致肾功能衰竭之间的鉴别。有尿酸性结石形成时，尿中可出现红细胞和尿酸盐结晶。尿酸盐结晶阻塞尿路引起急性肾功能衰竭时，24hr尿的尿酸/肌酐常＞1.0。

2、血液检查

(1)血尿酸测定：血尿酸水平升高是痛风患者的重要临床生化特点。通常采用尿酸酶法进行测定，男性正常值上限为416μmol/L(7mg/dl)左右，绝经期前的女性较男性约低59.4μmol/L(1mg/dl)。值得注意的是，影响血尿酸水平的因素较多，患者的血尿酸水平与其临床表现的严重程度并不一定完全平行，甚至有少数处于关节炎急性发作期的患者其血尿酸浓度可以是正常的。

(2)酶活性测定：有条件者，可测定患者红细胞中的PRPP合成酶、PRPPAT、HPRT及黄嘌呤氧化酶的活性，将有助于酶缺陷部位的确定。

(3)其他：关节炎发作期间可有外周血白细胞增多，血沉加快。尿酸性肾病影响肾小球滤过功能时，可出现血尿素氮和肌酐升高。

**其他辅助检查：**

1、滑囊液检查

通过关节腔穿刺术抽取滑囊液，在偏振光显微镜下可发现白细胞中有双折光的针形尿酸钠结晶。关节炎急性发作期的检出率一般在95%以上。用普通光学显微镜检查，其阳性率仅为偏振光显微镜的一半。此外，滑囊液的白细胞计数一般在(1～7)×109/L，主要为分叶核粒细胞。无论接受治疗与否，绝大多数间歇期的患者进行关节滑囊液检查，仍可见有尿酸钠晶体。

2、痛风石活检

对表皮下的痛风结节可行组织活检，通过偏振光显微镜可发现其中有大量的尿酸盐结晶。亦可通过紫尿酸氨(murexide)试验、尿酸酶分解及紫外线分光光度计测定等方法分析活检组织中的化学成分。

3、X线检查

早期急性关节炎仅表现为软组织的肿胀，关节显影正常。随着病情的进展，与痛风石邻近的骨质可出现不规则或分叶状的缺损，边缘呈翘状突起；关节软骨缘破坏，关节面不规则。进入慢性关节炎期后可见关节间隙变窄，软骨下骨质有不规则或半圆形的穿凿样缺损，边缘锐利，缺损边缘骨质可有增生反应。此外，利用双能X线骨密度测量仪可早期发现受累关节的骨密度改变，并可作为痛风性关节炎诊断与病情观察的评价指标。单纯的尿酸性结石可透过X射线，其诊断有赖于静脉肾盂造影。混有钙盐者，行腹部平片检查时可被发现。

4、CT与MRI检查

沉积在关节内的痛风石，根据其灰化程度的不同在CT扫描中表现为灰度不等的斑点状影像。痛风石在MRI检查的T1和T2影像中均呈低到中等密度的块状阴影，静脉注射钆可增强痛风石阴影的密度。两项检查联合进行可对多数关节内痛风石做出准确诊断。

**五、痛风的并发症**

痛风病程较长的患者有1/3左右可发生肾脏并发症。肾损害有3种形式：一是尿酸盐肾病，由于尿酸盐在肾间质组织沉积所致；二是肾尿酸结石，原发性痛风者肾尿酸结石占20%～25%；三是大量尿酸结晶广泛沉积于肾小管，导致尿流梗阻而产生急性肾功能衰竭症状。

1、尿酸性肾石病

有10%～25%的痛风患者可发生尿酸性肾石病。部分患者甚至是以尿酸性肾石病作为首发症状而就诊。细小的泥沙样结石容易随尿液排出，患者可无任何症状，较大的结石常引起肾绞痛和血尿。并发尿路感染者，可有尿频、尿急、尿痛等尿路刺激症状或腰痛。

2、痛风性肾病

早期常表现为间歇性的蛋白尿。一般病程进展较为缓慢。随着病情的发展，蛋白尿逐渐转变为持续性，肾脏浓缩功能受损，出现夜尿增多、等张尿等。晚期则可发生慢性肾功能不全，表现为水肿、高血压、血尿素氮和肌酐升高，最终患者可因肾功能衰竭而死亡。少数患者以痛风性肾病为主要临床表现，而关节炎症状不明显。由于肾脏滤过功能不全时，尿酸的排泄减少，可引起血尿酸水平的升高。故对于慢性肾功能不全伴高尿酸血症的患者，很难判断其高尿酸血症与肾病之间的因果关系。

3、急性肾功能衰竭

大量的尿酸盐结晶堵塞在肾小管、肾盂及输尿管内，引起尿路梗阻，导致患者突然出现少尿甚至无尿，如不及时处理可迅速发展为急性肾功能衰竭，甚至引起死亡。

4、高甘油三酯血症

约75%的痛风患者有高甘油三酯血症(hypertriglyceridemia)，主要是高脂蛋白血症(hyperlipoproteinemia)的第Ⅳ型，apo B极低密度脂蛋白(VLDL)升高，而胆固醇水平是正常的。除了饮食、肥胖、饮酒影响痛风患者的高甘油三酯血症外，还有一些其他因素影响。

5、痛风与心脑血管病

痛风患者中25%～50%有高血压；在未进行治疗和进行治疗的高血压患者中，并发高尿酸血症者分别为1/3与2/3。高脂血症，动脉粥样硬化和冠心病可加重高尿酸血症和痛风。限制饮食，饮酒，减轻体重，正确治疗原有疾病，可得到较好控制。

6、痛风与糖尿病

痛风伴发2型糖尿病屡有报告。如上所述，这可能是由于肥胖、饮食及饮酒等是它们的共同诱因有关，而并非有直接因果关系。但在预防治疗及预后中则有密切关系。

Prigent等报道Polynesia的Tahiti岛的高尿酸血症与诸因素的关系，发现高尿酸血症伴发高甘油三酯血症者占43%，26%伴发糖尿病，19.5%同时伴糖尿病和高甘油三酯血症，而胆固醇则是正常的。

Wirth认为，肥胖、2型糖尿病、脂代谢紊乱血症、高血压病和痛风是一组常并存的代谢综合征。这是因为肥胖、高胰岛素血症-胰岛素抵抗所引起的糖、脂质、嘌呤等代谢紊乱。只要降低体重、增加体力活动及改变饮食习惯，即可得到较好的治疗效果。

**重要科学依据**

1. A genome-wide association study identifies common variants influencing serum uric acid concentrations in a Chinese population. Yang B, Mo Z, Wu C, Yang H, Yang X, et al. BMC Med Genomics. 2014 Feb 11;7:10.
2. Meta-analysis on relationship between single nucleotide polymorphism of rs2231142 in ABCG2gene and gout in East Asian population. Wu L, He Y, Zhang D. Zhonghua Liu, et al. 2015 Nov;36(11):1291-6.

**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。