**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。

**骨质疏松症易感基因检测报告**

**检测项目概述**

[骨质疏松症](https://baike.baidu.com/item/éª¨è´¨çæ¾ç)（osteoporosis）是由于多种原因导致的骨密度和骨质量下降，骨微结构破坏，造成骨脆性增加，从而容易发生骨折的全身性骨病。骨质疏松症分为原发性和继发性二大类。原发性骨质疏松症又分为绝经后骨质疏松症（Ⅰ型）、老年性骨质疏松症（Ⅱ型）和特发性骨质疏松（包括青少年型）三种。骨质疏松的症状以[腰背痛](http://tag.120ask.com/zhengzhuang/ybt/)多见。绝经后骨质疏松症一般发生在妇女绝经后5～10年内；老年性骨质疏松症一般指老人70岁后发生的骨质疏松；而特发性骨质疏松主要发生在青少年，病因尚不明。

现代研究表明：[骨质疏松症](https://baike.baidu.com/item/éª¨è´¨çæ¾ç)有遗传倾向，有[骨质疏松症](https://baike.baidu.com/item/éª¨è´¨çæ¾ç)遗传家族史的，其后代患[骨质疏松症](https://baike.baidu.com/item/éª¨è´¨çæ¾ç)的机率大大增加。[骨质疏松症](https://baike.baidu.com/item/éª¨è´¨çæ¾ç)相关易感基因的筛查能帮助个体了解自己的遗传状况，提前采取措施，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 |
| GPR177 - rs1430742 | SNP | A | A | 未见突变 |
| GPR177 - rs2566755 | SNP | A | A | 未见突变 |
| CTNNB1 - rs87938 | SNP | A | A | 未见突变 |
| MEF2C - rs1366594 | SNP | G | G | 未见突变 |
| STARD3NL - rs1524058 | SNP | C | C | 未见突变 |
| FLJ42280 - rs4729260 | SNP | C | C | 未见突变 |
| FLJ42280 - rs7781370 | SNP | C | C | 未见突变 |
| DCDC5 - rs16921914 | SNP | A | A | 未见突变 |
| SOX6 - rs7117858 | SNP | A | A | 未见突变 |
| FOXL1 - rs10048146 | SNP | A | A | 未见突变 |
| CRHR1 - rs9303521 | SNP | C | C | 未见突变 |
| 基因检测位点 | 变异类型 | 参考序列 | 检测结果 | 变异情况 |
| SPTBN1- rs11898505 | SNP | A | A | 未见突变 |
| MEPE - rs1471403 | SNP | C | C | 未见突变 |
| ARHGAP1 - rs7932354 | SNP | C | C | 未见突变 |
| HDAC5 - rs228769 | SNP | C | C | 未见突变 |
| ZBTB40 - rs7524102 | SNP | A | A | 未见突变 |
| ZBTB40 - rs6426749 | SNP | C | C | 未见突变 |
| ESR1 - rs2504063 | SNP | A | A | 未见突变 |
| C6orf97 - rs2941740 | SNP | C | C | 未见突变 |
| TNFRSF11B - rs2062377 | SNP | A | A | 未见突变 |
| TNFRSF11B - rs11995824 | SNP | C | C | 未见突变 |
| LRP5 - rs599083 | SNP | G | G | 未见突变 |
| SP7 - rs2016266 | SNP | A | A | 未见突变 |
| AKAP11 - rs9533090 | SNP | C | C | 未见突变 |
| TNFRSF11A - rs884205 | SNP | G | G | 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**

**一、健康计划**

1. **饮食**

饮食方面不宜吃过多甜或咸的食物，不宜摄入蛋白质过多，会造成钙的流失。

**★★适宜饮食**：

a. 充足的钙质。要常吃含钙量丰富的食物，如排骨、脆骨、虾皮、海带、发菜、木耳、桶柑、[核桃仁](https://baike.so.com/doc/166119.html)等。

b. 足够的蛋白质，可选用牛奶、鸡蛋、鱼、鸡、瘦肉、豆类及豆制品等。

C. 充足的维生素D及C，它们在骨骼代谢上起着重要的调节作用。应多吃新鲜蔬菜，苋菜、雪里蕻、香菜、小白菜，还要多吃水果。

**禁忌饮食：**

1. 忌辛辣、过咸、过甜等刺激性食品。
2. 忌饮咖啡，烟酒。

**2、加强锻炼，**

平时经常有计划地参加户外活动，如打太极拳、散步、慢跑等，运动量要根据自身的体质来定，同时要经常晒太阳。

1. **定期检查骨骼密度，掌握骨质状况。**
2. 保证足够的钙质摄入，同时防止和积极治疗各种疾病，尤其是慢性消耗性疾病、营养不良、吸收不良等，防止各种性腺功能障碍性疾病和生长发育性疾病；避免长期使用影响骨代谢的药物等，尽量获得理想的峰值骨量，减少今后发生骨质疏松的风险。

**二、适当的营养品和保健品**

补充钙剂是预防骨质疏松的基本措施，但不能单独作为骨质疏松治疗药物，仅作为基本的辅助药物。一个人每天需求钙的量是1000mg，而根据我国饮食习惯，每天摄入钙的量远远低于正常需求。因此建议可适当地服用补钙药物和维生素D。预防主要包括两个方面。一是尽量延缓骨量丢失的速率和程度。二是预防骨质疏松患者发生骨折，避免骨折的危险，明显降低骨折发生率。

**关于骨质疏松**

**一、什么是骨质疏松？**

骨质疏松(osteoporosis，OP)是一种以低骨量和骨组织微结构破坏为特征，导致骨质脆性增加和易于骨折的全身性骨代谢性疾病。本病常见于老年人，但各年龄时期均可发病。骨质疏松可分为原发性和继发性两类。原发性骨质疏松系指不伴引起本病的其他疾患；继发性骨质疏松则是由于各种全身性或内分泌代谢性疾病引起的骨组织量减少。此外，按发生部位亦可分为局限性或泛发性骨质疏松。

**二、骨质疏松的风险因素**

**1、遗传因素**

骨密度值主要决定于遗传因素，其次受环境因素的影响。

**2、内分泌因素**

女性病人由于雌激素缺乏造成骨质疏松，男性则为性功能减退所致睾酮水平下降引起的。骨质疏松症在绝经后妇女特别多见，卵巢早衰则使骨质疏松提前出现，提示雌激素减少是发生骨质疏松重要

1. **营养因素**

青少年时钙的摄入与成年时的骨量峰直接相关。钙的缺乏导致PTH分泌和骨吸收增加，低钙饮食者易发生骨质疏松。

**4、废用因素**

由于老年人活动减少，使肌肉强度减弱、机械刺激少、骨量减少，同时肌肉强度的减弱和协调障碍使老年人较易摔跤，伴有骨量减少时则易发生骨折。老年人患有脑卒中等疾病后长期卧床不活动，因废用因素导致骨量丢失，容易出现骨质疏松。

**5、药物及疾病**

抗惊厥药，如苯妥英钠、苯巴比妥以及卡马西平，引起治疗相关的维生素D缺乏，以及肠道钙的吸收障碍，并且继发甲状旁腺功能亢进。肿瘤，尤其是多发性骨髓瘤的肿瘤细胞产生的细胞因子能激活破骨细胞，以及儿童或青少年的白血病和淋巴瘤，后者的骨质疏松常是局限性的。

1. **其它因素**

酗酒对骨质疏松有直接毒性作用。吸烟能增加肝脏对雌激素的代谢以及对骨的直接作用，另外还能造成体重下降并致提前绝经。长期的大强度运动可导致特发性骨质疏松症。

**三、骨质疏松的临床症状**

无并发症的骨质疏松症本身，并无疼痛等症状，也无畸形等体征。早期发现本病依靠[骨密度](https://baike.so.com/doc/6172935.html)检查。椎体X线平片异常迟于骨密度提示，但是早于症状体征的提示。常常在不知不觉中发生椎体压缩骨折，也可因咳嗽、打喷嚏、轻微外伤等诱发椎体骨折。新鲜椎体骨折的数周内，出现局部疼痛，体征出现叩击痛。多个椎体压缩者，出现驼背(罗锅)，身高变矮。非椎体骨折时，疼痛和畸形表现更加严重。

**四、骨质疏松的诊断和检查**

绝经后和老年性骨质疏松症的诊断，首先需排除其他各种原因所致的继发性骨质疏松症，如甲状旁腺功能亢进和多发性骨髓瘤、骨质软化症、肾性骨营养不良、儿童的成骨不全、转移瘤、白血病以及淋巴瘤等。

1994年世界卫生组织WHO建议根据BMD或BMC（骨矿含量）值对骨质疏松症进行分级诊断：正常为BMD或BMC在正常成人骨密度平均值的1个标准差（SD）之内；骨质减少为BMD或BMC较正常成人骨密度平均值降低1～2.5个标准差；骨质疏松症为BMD或BMC较正常成人骨密度平均值降低2.5个标准差以上；严重骨质疏松症为BMD或BMC较正常成人骨密度平均值降低2.5个标准差以上并伴有1个或1个以上的脆性骨折。该诊断标准中BMD或BMC可在中轴骨或外周骨骼测定。

**实验室检查：**

1、生化检查血清钙、磷、ALP及羟脯(赖)氨酸多正常。

2、并发骨折时可有血钙降低及血磷升高，部分病人尿钙排出增多。血PTH、维生素D、cAMP等一般正常。

3、代谢平衡试验显示负钙，负镁及负磷平衡，但导致负平衡的原因可能是肠吸收减少或尿排泄增多，或两者兼有。

4、继发性骨质疏松者有原发病的生化异常。

**其他辅助检查：**

**1、X线检查**

骨质疏松在X线片上，其基本改变是骨小梁数目减少、变细和骨皮质变薄。纤细的骨小梁清晰可见，此与骨质软化所致的粗糙而模糊的骨小梁形态截然不同，颅骨变薄，出现多发性斑点状透亮区，鞍背和鞍底变薄，[颌骨](https://baike.so.com/doc/547095.html)牙硬板致密线的密度下降或消失，脊柱的椎体骨密度降低，出现双凹变形，椎间隙增宽，椎体前缘扁平，呈楔形(椎体压缩性骨折)；四肢长骨的生长障碍线明显。骨质疏松易伴发骨折和骨畸形，如[股骨颈骨折](https://baike.so.com/doc/5361904.html)、肋骨、[骨盆骨折](https://baike.so.com/doc/5357932.html)与畸形等。处于生长发育期的骨质疏松患者可出现干骺端的宽阔钙化带、角征和骨刺。

**2、骨质疏松指数测量**

可确定有无骨质疏松及其程度。但其敏感性较差。难以发现早期骨质疏松患者。

**3、骨密度测量**

(1)单光子吸收骨密度测量：单光子吸收法骨密度测量值不仅能反映扫描处的骨矿物含量，还可间接了解全身骨骼的骨密度和重量。优点是病人无痛苦，接受的放射量很低，简单易行，成本低廉，并可多次重复。其敏感度为1患者3%，测定值[变异系数](https://baike.so.com/doc/3759882.html)为1%～2%。

单光子吸收法骨密度测量主要反映的是皮质骨的变化，对于脊椎骨、骨小梁的改变反映较差，即使采用小梁较丰富的跟骨作为测量部位，亦难以了解脊椎骨小梁的变化。

(2)双光子吸收法骨密度测量：双光子吸收扫描采用153Gd装在2个部位，测定股骨颈及脊椎骨的BMC。由于骨质疏松首先发生在小粱骨，所以与单光子吸收法比较，能更早期发现骨质疏松。

(3)CT骨密度测量：目前，主要有2种CT骨密度测量方法，即单能量CT骨密度测量(SEQCT)和双能量CT骨密度测量(DEQCT)。本法主要用于脊椎骨的骨密度测定，可直接显示脊椎骨的横断面图像。DEQCT的准确性高于SE-QCT，而后者的精确性较前者为高。

(4)双能X线吸收测量：双能X线吸收法(DXA)是目前测量骨矿密度(BMD)和骨矿含量(BMC)的最常用方法，具有自动化程度高，放射线辐射量低，扫描时间短，准确度和精密度高等优点。

**五、骨质疏松的并发症**

病理性骨折，常是老年人死亡的重要因素

**重要科学依据**

1. Twenty bone-mineral-density loci identified by large-scale meta-analysis of genome-wide association studies. [Rivadeneira F](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Rivadeneira%20F%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=19801982)1, [Styrkársdottir U](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Styrk%C3%A1rsdottir%20U%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=19801982), [Estrada K](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Estrada%20K%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=19801982), [Halldórsson BV](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Halld%C3%B3rsson%20BV%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=19801982), et al. [Nat Genet.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/19801982) 2009 Nov;41(11):1199-206.

# Genome-wide meta-analysis identifies 56 bone mineral density loci and reveals 14 loci associated with risk of fracture. [Estrada K](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Estrada%20K%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22504420)1, [Styrkarsdottir U](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Styrkarsdottir%20U%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22504420), [Evangelou E](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Evangelou%20E%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22504420), [Hsu YH](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Hsu%20YH%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=22504420), et al. [Nat Genet.](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/22504420) 2012 Apr 15;44(5):491-501.

# Genome-wide Association Studies for Osteoporosis: A 2013 Update. [Yong-Jun Liu](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Liu%20YJ%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25006567),1[Lei Zhang](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Zhang%20L%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25006567),1,2 [Christopher J. Papasian](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Papasian%20CJ%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25006567),3 and [Hong-Wen Deng](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/?term=Deng%20HW%5BAuthor%5D&cauthor=true&cauthor_uid=25006567)corresponding author1,2 [J Bone Metab](https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4075273/). 2014 May; 21(2): 99–116.

**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。