

全基因组检测报告

样品编号: C1000XXX-X
收样日期: Nov 28-2022
报告生成: Dec-22-2022

致客户信

尊敬的客户：

您好！

首先，我们衷心感谢您对我们的信任。很荣幸地通知您，您定制的个人基因组分析已经成功完成。这不仅是您生命信息的一次深度译码，也是个人身份标志的一个全新里程碑。在此基础上，我们进一步分析了您的个人基因组信息，并完成了遗传性疾病的检测评估报告，同时形成了相关的健康管理指导建议。我们期待这些报告和建议能够帮助您在更高的层面上理解生命健康的意义，提高您的生活质量。

为了确保您能够充分了解并满意我们的服务，我们特此提醒您仔细阅读以下重要信息，以确保对我们服务的准确理解：

我们的基因检测服务依托当前国际领先的高通量测序技术，以及我们掌握的最先进的生物信息分析技术体系。

我们提供的个人基因组结果检测报告旨在：

- 协助分析个人是否存在遗传性疾病的风险。
- 为评估个人是否处于疾病携带状态提供参考。
- 辅助预测家庭或家族内成员是否存在某种遗传病的风险，及是否为同类型疾病的携带者。

请注意，个人基因组信息属于高度敏感的个人隐私。我们承诺将妥善保管这些信息，并承诺未经您的授权不会将其用于任何其他目的。若因个人原因导致信息泄露及其可能引发的一切后果（包括但不限于可能的社会歧视），责任将由您本人承担。基因检测报告的原文为英文版本。为了便于阅读和理解，我们为VIP客户提供中文翻译版本。请注意，翻译版仅作为辅助理解之用，所有未尽事宜均以英文原文为准。

此外，基于个人基因组信息分析的遗传疾病评估报告可能会对您造成心理压力或其他精神负担。请了解，所有这些潜在的影响都将由您本人承担，我们公司仅承担告知义务。

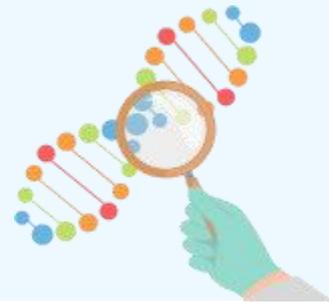
特别需要强调的是，这份报告不能被雇主或者保险公司用于强迫您使用于职业选择和保险提供参考。根据加拿大《遗传非歧视法》(GNA)，禁止使用个人的遗传测试结果作为教育倾向选择、就业、保险等方面决策的依据。

最后，我们承诺，所提供的个人基因组检测服务将始终保持在科技发展的前沿，无论是在测序平台的技术进步，还是在世界生物基因组学科研成果的应用转化方面，我们都将保持领先。我们将尽最大努力帮助您分析、评估并解决由于生物基因科学研究与测序技术发展过程中可能遇到的各种过程性问题。

再次感谢您的信任和支持。祝您和家人安康顺遂！

此致，

Ebovir 团队



本分析技术总结

Ebovir 的全基因组测序分析服务采用全球最先进的 Illumina 测序平台，运用 110G 的科研级测序技术。通过这种方法，使我们能够对全部基因组 30 亿碱基对序列进行深入分析，包括您基因内 179712 个单核苷酸多态性(SNP)与世界最经典数据库 1466571 SNPs 对比分析检测。这个程序通过对您的基因信息进行细致且精确的分析，为您揭示了各种遗传因素、倾向和可能对健康产生的影响。借助最新科技和经过验证的分析技术，我们能够向您提供深入的洞察和分析结果。

您定制的基因检测报告如下：

请您及时登录 ebogenes.com，在官网预约我们后续线上或线下专业报告解读。



EBOGENES

unit 500, 8111, Anderson Road, Richmond, British Columbia V6Y 2Y7, Canada

info@ebogenens.com testcenter@ebovir.ca

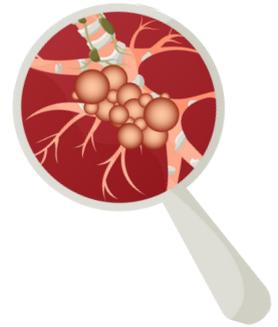
目录

1. 癌症风险评估.....	1
1.1 高遗传性癌症筛查及全谱癌症筛查.....	3
1.2 遗传性乳腺癌.....	15
2. 心血管疾病评估.....	21
2.1 心源性猝死.....	21
2.2 冠心病.....	24
2.2.1 饮酒对冠心病.....	30
2.2.2 吸烟对冠心病.....	33
2.2.3 运动对冠心病.....	37
2.3 肥厚型心肌病.....	40
2.4 扩张型心肌病.....	44
2.5 病态窦房结综合征.....	50
2.6 致心律失常性右室心肌病.....	55
2.7 左室心肌致密化不全.....	60
2.8 家族性心房颤动.....	64
3. 神经退行性疾病评估.....	68
3.1 阿尔茨海默病.....	68
3.2 帕金森综合征.....	72
3.3 肌萎缩侧索硬化症.....	77
3.4 尼曼-皮克病 C1 型.....	83
4. 免疫系统疾病评估.....	88
4.1 类风湿性关节炎.....	88
4.2 系统性红斑狼疮.....	93
4.3 多发性硬化症.....	98
5. 代谢性疾病评估.....	102
5.1 单基因糖尿病.....	102
5.2B 型家族性高胆固醇血症.....	109
5.3 TTR 相关心脏淀粉样变性.....	114
5.4 伴有严重神经系统疾病的体制性巨幼细胞性贫血.....	118
5.5 代谢综合征.....	122
6. 营养相关筛查.....	125
6.1 代谢能力.....	125
6.1.1 乳糖代谢.....	125
6.1.2 咖啡因代谢.....	127
6.1.3 酒精代谢.....	129
6.2 维生素.....	131
6.2.1 叶酸.....	131
6.2.2 维生素 A.....	134
6.2.3 维生素 B2.....	136
6.2.4 维生素 B6.....	138
6.2.5 维生素 B12.....	140
6.2.6 维生素 C.....	142
6.2.7 维生素 D.....	144
6.2.8 维生素 E.....	146
6.2.9 维生素 K.....	148
6.3 矿物质.....	150

6.3.1 铁营养需求	150
6.3.2 钙营养需求	152
6.3.3 镁营养需求	154
6.3.4 锌营养需求	156

1. 癌症风险评估

癌症，作为一组复杂的多因素疾病，其形成和发展涉及到基因、环境以及生活方式等多个层面的交互作用。在癌症研究的众多领域中，遗传基础的研究尤为关键，它揭示了癌症易感性如何在家族之间传递，并为癌症的预防、诊断和治疗提供了新的思路。本文将深入探讨癌症风险的遗传基础，包括遗传性癌症易感综合征、相关的基因突变、遗传模式以及遗传咨询在癌症预防中的作用。



癌症的遗传易感性

癌症的形成是一个多步骤过程，涉及到细胞内多个基因的突变。这些基因通常分为两大类：促癌基因和抑癌基因。促癌基因的激活或抑癌基因的失活都可以导致细胞生长失控，最终形成肿瘤。在某些家庭中，遗传因素在癌症发生中起到了显著的作用，这主要是因为家族成员间共享了增加癌症风险的遗传变异。

遗传性癌症易感综合征

遗传性癌症易感综合征是一组由特定遗传变异引起的病状，这些变异可以通过家族传递。最著名的例子包括 BRCA1 和 BRCA2 基因突变与乳腺癌和卵巢癌的高风险关联，以及 Lynch 综合征（又称为遗传性非息肉病性结直肠癌）与结直肠癌的关系。这些综合征的共同特点是，携带特定基因突变的个体相比普通人群有更高的发病风险。

遗传模式

遗传性癌症的传递通常遵循孟德尔遗传规律，其中常染色体显性遗传是最常见的遗传模式。在这种模式下，如果父母中的一个携带有突变基因，他们的子女有 50% 的几率继承这一突变基因。值得注意的是，并非所有携带突变基因的个体都会发展为癌症，这是因为癌症的发生还受到其他遗传因素和环境因素的影响。

基因与环境的交互作用

尽管遗传因素在癌症风险中扮演着重要角色，但环境因素和生活方式的影响同样不容忽视。例如，吸烟、饮食习惯、体育活动等生活方式因素

都已被证明与多种癌症的风险有关。此外，遗传易感性与环境因素之间的交互作用可能进一步增加某些个体的癌症风险。因此，了解一个人的遗传背景和生活环境是评估其癌症风险的关键。

遗传咨询与风险评估

对于那些家族中有遗传性癌症易感综合征病史的个体，遗传咨询提供了一种评估和管理癌症风险的途径。遗传咨询师可以评估个体的家族病史，确定进行遗传测试的必要性，并基于测试结果提供个性化的风险管理建议。这些建议可能包括更频繁的癌症筛查、预防性手术或药物预防措施。

1.1 高遗传性癌症筛查及全谱癌症筛查



您的基因型属于**高度风险**

高遗传性癌症筛查

高遗传性癌症筛查专注于检测那些已知与遗传性癌症易感综合征相关的基因。这些基因包括但不限于 BRCA1、BRCA2、TP53、STK11、MLH1、MSH2 等，共 48 种（见下表）。这些基因的突变与多种癌症的高风险有关，包括乳腺癌、卵巢癌、结直肠癌、胰腺癌和甲状腺癌等。通过早期识别这些遗传突变，可以为个体提供个性化的监测计划，以及预防或早期治疗策略，从而显著降低癌症的发生风险。

基因	相关癌症类型
APC	结直肠癌 Colorectal Cancer
ATM	乳腺癌 Breast Cancer
AXIN2	结直肠癌 Colorectal Cancer
BAP1	黑色素瘤 Melanoma, 间皮瘤 Mesothelioma
BARD1	乳腺癌 Breast Cancer
BMPR1A	结直肠癌 Colorectal Cancer
BRCA1	乳腺癌 Breast Cancer, 卵巢癌 Ovarian Cancer
BRCA2	乳腺癌 Breast Cancer, 卵巢癌 Ovarian Cancer

BRIP1	卵巢癌 Ovarian Cancer
CDH1	胃癌 Gastric Cancer, 乳腺癌 Breast Cancer
CDK4	黑色素瘤 Melanoma
CDKN2A	皮肤癌 Skin Cancer, 黑色素瘤 Melanoma, 胰腺癌 Pancreatic Cancer
CHEK2	乳腺癌 Breast Cancer, 结直肠癌 Colorectal Cancer
CTNNA1	胃癌 Gastric Cancer
DICER1	肺癌 Lung Cancer, 甲状腺癌 Thyroid Cancer
EPCAM	结直肠癌 Colorectal Cancer
FH	肾癌 Renal Cancer
GREM1	结直肠癌 Colorectal Cancer
HOXB13	前列腺癌 Prostate Cancer
KIT	胃肠道间质瘤 Gastrointestinal Stromal Tumors (GIST)
MBD4	结直肠癌 Colorectal Cancer
MEN1	内分泌肿瘤 Endocrine Tumors
MLH1	结直肠癌 Colorectal Cancer (Lynch Syndrome)
MSH2	结直肠癌 Colorectal Cancer (Lynch Syndrome)
MSH6	结直肠癌 Colorectal Cancer (Lynch Syndrome)
MUTYH	结直肠癌 Colorectal Cancer (MUTYH-Associated Polyposis)
NF1	神经纤维瘤 Neurofibromatosis, 胶质瘤 Glioma
NTHL1	结直肠癌 Colorectal Cancer
PALB2	乳腺癌 Breast Cancer, 胰腺癌 Pancreatic Cancer
PDGFRA	胃肠道间质瘤 Gastrointestinal Stromal Tumors (GIST)
PMS2	结直肠癌 Colorectal Cancer (Lynch Syndrome)
POLD1	结直肠癌 Colorectal Cancer, 子宫内膜癌 Endometrial Cancer
POLE	结直肠癌 Colorectal Cancer, 子宫内膜癌 Endometrial Cancer
PTEN	乳腺癌 Breast Cancer, 子宫内膜癌 Endometrial Cancer, 甲状腺癌 Thyroid Cancer (Cowden Syndrome)
RAD51C	卵巢癌 Ovarian Cancer
RAD51D	卵巢癌 Ovarian Cancer
SDHA	嗜铬细胞瘤 Pheochromocytoma, 副神经节瘤 Paraganglioma
SDHB	嗜铬细胞瘤 Pheochromocytoma, 副神经节瘤 Paraganglioma
SDHC	嗜铬细胞瘤 Pheochromocytoma, 副神经节瘤 Paraganglioma
SDHD	嗜铬细胞瘤 Pheochromocytoma, 副神经节瘤 Paraganglioma

SMAD4	胰腺癌 Pancreatic Cancer, 结直肠癌 Colorectal Cancer (Juvenile Polyposis Syndrome)
SMARCA4	肺癌 Lung Cancer
STK11	肺癌 Lung Cancer, 结直肠癌 Colorectal Cancer (Peutz-Jeghers Syndrome)
TP53	多种癌症 Multiple Cancers (Li-Fraumeni Syndrome)
TSC1	肾癌 Renal Cancer, 脑瘤 Brain Tumors
TSC2	肾癌 Renal Cancer, 脑瘤 Brain Tumors
VHL	肾癌 Renal Cancer, 血管瘤 Hemangioblastoma

全谱癌症筛查

全谱癌症筛查扩展了检测的基因范围，包括 70 种基因，旨在覆盖更广泛的癌症类型和遗传性癌症易感综合征。除了高遗传性癌症筛查中包含的基因外，还增加了如 AIP、ALK、BLM 等基因的检测。这种全面的筛查可以揭示个体对多种癌症类型的遗传易感性，提供更全面的风险评估，并指导更广泛的预防和监测策略。

以下是除遗传性癌症筛查 48 个基因外，全谱癌症筛查涵盖的其他 22 个基因相关的癌症类型。

癌症类别	癌症类型	基因
妇科 Gynecologic	乳腺癌 Breast Cancer	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, CDH1, CDKN2A, CHEK2, PALB2, PTEN
	卵巢癌 Ovarian Cancer	BRCA1, BRCA2, BRIP1, RAD51C, RAD51D
	子宫内膜癌 Endometrial Cancer	POLE, POLD1, PTEN
消化系统 Digestive/Gastrointestinal	结直肠癌 Colorectal Cancer	APC, AXIN2, BMPR1A, CHEK2, EPCAM, GREM1, MBD4, POLD1
	结直肠癌 Colorectal Cancer (Lynch Syndrome)	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2

	结直肠癌 Colorectal Cancer (MUTYH-Associated Polyposis)	MUTYH
	结直肠癌 Colorectal Cancer (NTHL1-associated polyposis)	NTHL1
	结直肠癌 Colorectal Cancer (Polymerase proofreading-associated polyposis)	POLE, POLD1
	结直肠癌 Colorectal Cancer (Juvenile Polyposis Syndrome)	SMAD4
	结直肠癌 Colorectal Cancer (Peutz-Jeghers Syndrome)	STK11
	胰腺癌 Pancreatic Cancer	CDKN2A, PALB2, SMAD4, AIP
	胃癌 Gastric Cancer	CDH1, CTNNA1 · FH, TSC1, TSC2, VHL, MET
	胃肠道间质瘤 Gastrointestinal Stromal Tumors (GIST)	KIT, PDGFRA
皮肤 Skin	皮肤癌 Skin Cancer	CDKN2A
	黑色素瘤 Melanoma	BAP1, CDK4, CDKN2A, MITF
	间皮瘤 Mesothelioma	BAP1
呼吸系统 Respiratory/Thoracic	肺癌 Lung Cancer	DICER1, SMARCA4, STK11
头颈 Head and Neck	甲状腺癌 Thyroid Cancer	DICER1
	甲状腺癌 Thyroid Cancer (Cowden Syndrome)	PTEN
泌尿生殖系统 Genitourinary	前列腺癌 Prostate Cancer	HOXB13
内分泌和神经内分泌 Endocrine and Neuroendocrine	内分泌肿瘤 Endocrine Tumors	MEN1, CDKN1B, RET
	嗜铬细胞瘤 Pheochromocytoma, 副神经节瘤 Paraganglioma	SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, SDHAF2, TMEM127
	家族性孤立垂体腺瘤 Familial isolated pituitary adenoma	AIP

	甲状旁腺相关癌症 CDC73-related conditions (hyperparathyroidism-jaw tumor syndrome (HPT-JT), parathyroid carcinoma, and familial isolated hyperparathyroidism (FIHP))	CDC73
神经科 Neurologic	脑瘤 Brain Tumors	TSC1, TSC2
	神经纤维瘤 Neurofibromatosis, 胶质瘤 Glioma	NF1
	血管瘤 Hemangioblastoma	VHL
	基底细胞痣综合征 Basal cell nevus syndrome	PTCH1, SUFU
	许旺瘤 Schwannomas	NF2, SMARCB1, LZTR1
	脑膜瘤 meningioma	NF2, SMARCB1, SMARCE1
	神经母细胞瘤 neuroblastoma	ALK
眼科 Eye	视网膜母细胞瘤 retinoblastoma	RB1
其他复合癌症 Multiple Cancers	李法美尼综合症 Li-Fraumeni Syndrome	TP53
	EGFR 相关病症 EGFR-related conditions	EGFR
	布鲁姆综合症 Bloom syndrome	BLM
	卡尼复合症 Carney complex	PRKAR1A
	POT1 肿瘤易感综合征 POT1 tumor predisposition syndrome	POT1
	Rhabdoid tumor predisposition syndrome	SMARCB1
	Birt-Hogg-Dubé (BHD) syndrome	FLCN

相关知识

遗传性癌症易感综合征

一种遗传性基因病，家族成员罹患良性和/或恶性肿瘤的风险增加。多为单基因遗传病，绝大多数为常染色体显性遗传。发生胚系变异的肿瘤易感基因来自父母一方或双方。常见的肿瘤易感基因分为抑癌基因、代谢基因、原癌基因等。

发病时间

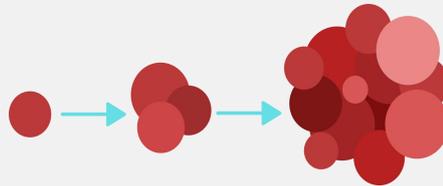
相比散发性相关肿瘤，发病年龄早是大多数遗传性癌症易感综合征相关肿瘤的主要特征之一。如遗传性弥漫型胃癌平均发病年龄 38 岁，而亚裔中散发性胃癌多发生在 50 岁以后。

流行程度

遗传性癌症易感综合征相关肿瘤的总发病率约为 17.5%。而在儿童和青少年人群中，相关结直肠癌的比例高达 35%。

典型症状

- 肿瘤发病年龄早
- 肿瘤的家族聚集性
- 具有特定的好发部位
- 累及成对的双侧器官
- 伴随身体异常。部分遗传性癌症易感综合征相关肿瘤有先天性骨骼、皮肤等身体异常表现。



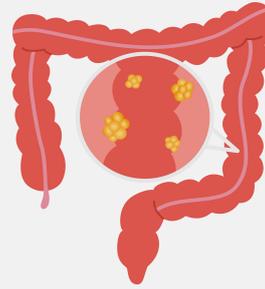
家族性结直肠癌

结直肠癌通常为散发病例，但家族聚集现象同样较常见。在所有肠癌患者中，约 25% 的患者有相应家族史，约 10% 的患者明确与遗传因素相关。根据临床表型可分为非息肉性综合征和息肉病性综合征两大类，前者主要是指遗传性非息肉病性结直肠癌（Lynch 综合征），后者包括家族性腺瘤性息肉病（familial

adenomatous polyposis, FAP)、MutY 人类基因相关息肉病 (MUTYH-associated polyposis, MAP)、错构瘤息肉病综合征等。

发病时间

家族性结直肠癌发病较早
50 岁以下发病。



流程度

结直肠癌是世界排名前三的癌症。在所有肠癌患者中，约 25% 的患者有相应家族史。

治疗方法/建议

家族史信息使结直肠外科医生能够评估患 CRC 的风险，并制定最佳的预防和治疗方案。务必提供以下内容：

- 诊断出患有结直肠息肉或结直肠癌的家族成员名单，包括确诊时的估计年龄。
- 乳腺癌、卵巢癌或子宫癌家族史。

其他患者评估有助于检测和确定家族癌症综合征。这些内容可能包括遗传咨询、正规的基因检测、结肠镜检查、定期随访检查以及可能出现的其他医疗专家转诊。

全结肠切除加回肠储袋肛管吻合术和全结肠切除加回肠直肠吻合术是家族性腺瘤性息肉病的主要术式。部分结肠切除术和全结肠或次全结肠切除术是林奇综合征的主要术式。

APC 相关性息肉病

APC 相关性息肉病包括（典型或减弱的）家族性腺瘤性息肉病（FAP）和胃腺癌及胃近端息肉病（GAPPS）。家族性腺瘤性息肉病（FAP）是一种结直肠癌（CRC）易患综合征，可表现为典型的或减轻的两种形式。对于典型 FAP 患者来说，95% 的人在 35 岁之前就已长有息肉；如果不进行结肠切除术，就不可避免地会患上癌症。未经治疗的患者确诊为结肠癌的平均年龄为 39 岁（34-43 岁不等）。对于衰减型患者，一生中患 CRC 的风险为 70%，平均诊断年龄为 50-55 岁。结肠外表现多种多样，包括胃和十二指肠息肉、骨瘤、牙齿畸形、先天性视网膜色素上皮细胞肥大（CHRPE）、良性皮肤病变、类皮样瘤、肾上腺肿块和其他相关癌症。

发病时间

典型 FAP 的特征是平均从 16 岁（7-36 岁）开始出现数百至数千个腺瘤性结肠息肉。

典型症状

典型的 FAP 的特征是出现数百至数千个腺瘤性结肠息肉，衰减型的特点是多发性结肠息肉（平均 30 个）、息肉位置较近、确诊为 CRC 的年龄比典型 FAP 患者晚。GAPPS 的特征是近端胃息肉病、胃腺癌风险增加，但报告的大多数患者没有十二指肠或结肠受累。

家族性腺瘤性综合征

家族性腺瘤性息肉病（FAP）是一种罕见的遗传性疾病，由腺瘤性息肉病大肠杆菌（APC）基因缺陷引起。大多数人会从父母一方遗传该基因。但也有 25% 到 30% 的人会自发发生基因突变。

FAP 会导致大肠（结肠）和直肠中形成额外的组织（息肉）。息肉也可能发生在上消化道，尤其是小肠（十二指肠）的上部。如果不及时治疗，结肠和直肠中的息肉很可能在您 40 多岁时变成癌症。

大多数家族性腺瘤性息肉病患者最终都需要通过手术切除大肠，以预防癌症。十二指肠中的息肉也可能发展成癌症，但通常可以通过仔细观察和定期切除息肉来控制病情。

有些人的病情较轻，称为减弱型家族性腺瘤性息肉病（AFAP）。家族性腺瘤性息肉病患者的结肠息肉数量通常较少（平均 30 个），患癌症的时间也较晚。

发病时间

通常从十多岁开始

流行程度

如果您的父母、子女、兄弟或姐妹患有家族性腺瘤性息肉病，那么您患这种疾病的风险就会更高。

典型症状

家族性腺瘤性息肉病（FAP）的主要标志是在结肠和直肠中长出数百甚至数千个息肉，通常从十多岁开始。到 40 多岁时，这些息肉几乎百分之百会发展成结肠癌或直肠癌。

治疗方法/建议

预防 FAP 是不可能的，因为它是一种遗传性疾病。但是，如果您或您的孩子因为家庭成员患有此病而面临患上 FAP 的风险，您就需要进行基因检测和咨询。如果您患有 FAP，则需要定期进行筛查，必要时进行手术治疗。手术可以帮助预防结肠直肠癌或其他并发症的发生。



检测到您的突变基因：



ATM

位于 11 号染色体上 (11q22.3)，该基因编码的蛋白质属于 PI3/PI4 激酶家族。该蛋白是一种重要的细胞周期检查点激酶，能使细胞周期检查点激酶磷酸化；因此，它能调节多种下游蛋白，包括肿瘤抑制蛋白 p53 和 BRCA1、检查点激酶 CHK2、检查点蛋白 RAD17 和 RAD9 以及 DNA 修复蛋白 NBS1。这种蛋白和与之密切相关的激酶 ATR 被认为是细胞周期检查点信号通路的主要控制者，而细胞对 DNA 损伤的反应和基因组的稳定性都需要这种信号通路。该基因的突变与共济失调毛细血管扩张症（一种常染色体隐性遗传疾病）有关。

APC

位于 5 号染色体上 (5q22.2)，该基因编码一种肿瘤抑制蛋白，是 Wnt 信号通路的拮抗剂。它还参与其他过程，包括细胞迁移和粘附、转录激活和细胞凋亡。该基因缺陷会导致家族性腺瘤性息肉病 (FAP)，这是一种常染色体显性恶性肿瘤前疾病，通常会发展为恶性肿瘤。APC 基因突变已被发现发生在大多数结直肠癌中，其中与疾病相关的突变往往聚集在一个称为突变簇区 (MCR) 的小区域，并导致蛋白产物截短。

PTEN

位于 10 号染色体上 (10q23.31)，该基因被确定为一种肿瘤抑制因子，在大量癌症中发生高频突变。该基因编码的蛋白质是一种磷脂酰肌醇-3,4,5-三磷酸 3-磷酸酶。它含有一个类似于天蛋白的结构域以及一个类似于双特异性蛋白酪氨酸磷酸酶的催化结构域。与大多数蛋白酪氨酸磷酸酶不同的是，该蛋白优先使磷酸肌醇底物去磷酸化。它负向调节细胞内磷脂酰肌醇-3,4,5-三磷酸的水平，并通过负向调节 AKT/PKB 信号通路发挥肿瘤抑制因子的功能。使用非典型 (CUG) 上游起始位点会产生一个较长的异构体，该异构体以亮氨酸启动翻译，并被认为优先与线粒体内膜相关联。这种较长的异构体可能有助于调节线粒体的能量代谢。在第 9 号染色体上发现了该基因的假基因。替代剪接和多个翻译起始密码子的使用导致了多个编码不同异构体的转录本变体。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs38444769	ATM	C > CT	遗传性癌症易感综合征, 良性; 乳腺癌和/或卵巢癌, 良性	高度
rs64835929	PTEN	C > T	遗传性癌症易感综合征, 良性; 乳腺癌和/或卵巢癌, 良性	高度
rs63181	APC	T > A	家族性结直肠癌 - 良性 遗传性癌症易感综合征 - 良性 APC 相关性息肉病 - 良性 家族性多发性息肉病综合征/ 家族性腺瘤性息肉病 1 - 良性	中等

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的高遗传性癌症筛查健康风险项目，使用了 MSH3、APC 等 118 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的高遗传性癌症患病率，该检测不能代表用户真实的高遗传性癌症患病风险。

注意

1. 该检测未能覆盖所有能导致高遗传性癌症患病风险的基因或位点。
2. 该检测结果不具有临床意义。
3. 如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

1. 该检测不适用于临床诊断。
2. 疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患高遗传性癌症的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
3. 如您的家族有高遗传性癌症的家族病史，或者您觉得自己有患上高遗传性癌症的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测高遗传性癌症和全谱癌症相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测可能未能覆盖所有和高遗传性癌症相关的基因或位点。

1.2 遗传性乳腺癌



您的基因型属于**高度风险**

相关知识

由易感基因（如 BRCA1 基因）致病性胚系突变导致的乳腺癌。遗传性乳腺癌常呈现家族聚集发生，即家系一级至三级亲属（一级亲属：父母、子女以及亲兄弟姐妹；二级亲属：叔、伯、姑、舅、姨、祖父母、外祖父母；三级亲属：表兄妹或堂兄妹）中有多个（如 2 例或 2 例以上）原发性乳腺癌和（或）卵巢癌患者，因此称之为家族遗传性乳腺癌。

流行程度

目前约有 10 多个遗传性致病基因突变与乳腺癌密切相关，其中最多见的是 BRCA1 基因和 BRCA2 基因。1990 年，科学家发现了一种直接与遗传性乳腺癌有关的基因，命名为乳腺癌 1 号基因（Breast Cancer 1），简称 BRCA1。1994 年，另外一种与乳腺癌有关的基因 BRCA2 被发现。根据研究表明：对于健康女性，携带 BRCA1/2 基因突变者乳腺癌的患病风险是普通健康女性的 10 倍；对于乳腺癌患者，携带 BRCA1 和 BRCA2 突变的患者 10 年内对侧乳腺癌的患病风险分别为 15.5% 和 17.5%，是非突变者的 4~5 倍。

治疗方法

某些有乳腺癌、卵巢癌、前列腺癌或胰腺癌个人史或家族史的人有可能需要遗传风险评估，以确定本人和亲属发生此类癌症以及相关癌症的风险。患者接受基因检测时，需要专业人士指导。



检测基因列表

BRCA1, BRCA2, BARD1, ATM, CHEK2, PALB2, PTEN, TP53, FGFR2, TNRC9

检测到您的突变基因：

ATM

位于 11 号染色体上 (11q22.3)，该基因编码的蛋白质属于 PI3/PI4 激酶家族。该蛋白是一种重要的细胞周期检查点激酶，能使细胞周期检查点激酶磷酸化；因此，它能调节多种下游蛋白，包括肿瘤抑制蛋白 p53 和 BRCA1、检查点激酶 CHK2、检查点蛋白 RAD17 和 RAD9 以及 DNA 修复蛋白 NBS1。这种蛋白和与之密切相关的激酶 ATR 被认为是细胞周期检查点信号通路的主要控制者，而细胞对 DNA 损伤的反应和基因组的稳定性都需要这种信号通路。该基因的突变与共济失调毛细血管扩张症（一种常染色体隐性遗传疾病）有关。

TP53

位于 17 号染色体上 (17p13.1)，该基因编码一种肿瘤抑制蛋白，含有转录激活、DNA 结合和寡聚化结构域。所编码的蛋白能对各种细胞压力做出反应，调节靶基因的表达，从而诱导细胞周期停滞、凋亡、衰老、DNA 修复或新陈代谢的改变。该基因的突变与多种人类癌症有关，包括遗传性癌症，如李弗梅尼综合征。该基因的交替剪接和交替启动子的使用会产生多种转录本变体和同工酶。研究还表明，使用相同转录本变体的交替翻译起始密码子也会产生额外的异构体。

BRCA2

位于 13 号染色体上 (13q13.1)，BRCA1 和该基因 BRCA2 的遗传突变会增加终生罹患乳腺癌或卵巢癌的风险。BRCA1 和 BRCA2 都参与维持基因组的稳定性，特别是同源重组途径的双链 DNA 修复。这两个基因中最大的外显子是第 11 号外显子，它是乳腺癌患者最重要和最常见的突变基因。BRCA2 基因位于人类染色体 13q12.3 上。BRCA2 蛋白中含有多个 70 aa 的基序（称为 BRC 基序），这些基序介导与 RAD51 重组酶的结合，RAD51 重组酶具有 DNA 修复功能。BRCA2 被认为是一种肿瘤抑制基因，因为 BRCA2 突变的肿瘤通常表现为野生型等位基因的杂合性缺失 (LOH)。



您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs23220714	ATM	C > CT	遗传性癌症易感综合征, 良性; 乳腺癌和/或卵巢癌, 良性	高度
rs136237	BRCA2	T > C	遗传性乳腺癌卵巢癌综合征, 良性 2型家族易感性乳腺癌-卵巢癌, 良性	中度
rs3708431	TP53	G > C	遗传性乳腺癌卵巢癌综合征, 良性 遗传性癌症易感综合征, 良性 密码子72多态性, 良性 Li-Fraumeni综合征/综合征1, 良性 唇癌和口腔癌, 致病性	中度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为重度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“重度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们感兴趣的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的遗传性乳腺癌筛查健康风险项目，使用了 BRCA1、BRCA2 等 10 个相关基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的遗传性乳腺癌患病率，该检测不能代表用户真实的遗传性乳腺癌患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致遗传性乳腺癌患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患遗传性乳腺癌的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有遗传性乳腺癌的家族病史，或者您觉得自己有患上遗传性乳腺癌的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与遗传性乳腺癌相关基因有风险相关的所有多态性位点。

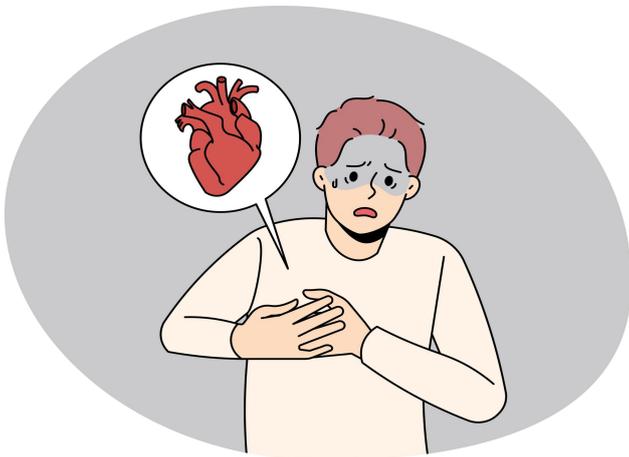
检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和遗传性乳腺癌相关的基因或位点。

2. 心血管疾病评估



2.1 心源性猝死



您的基因型属于**低风险**

相关知识

心源性猝死（Sudden Cardiac Death, SCD）是由于心脏疾病引发的意外死亡，通常发生在心脏病症状出现后的一个小时内。心源性猝死是全球范围内最常见的死亡原因之一，其根本原因通常是心脏电生理功能的异常，这可能导致致命的心律失常。最常见的心律失常包括室性心动过速和室颤，它们可以迅速导致有效心脏泵血功能的丧失，进而引发猝死。心源性猝死的高危因素包括冠状动脉疾病、心肌梗死后的状态、心肌病、心脏瓣膜病变、心律失常以及遗传性心脏病等。

发病时间

心源性猝死可以在任何年龄发生，但在中老年人中更为常见。有研究表明，男性发病率高于女性。心源性猝死通常突如其来，可能在体力活动中、醒着时或睡眠中发生，但许多情况下并无明显的前兆。

流行程度

据估计，每年全球有数百万人死于心源性猝死。在发达国家，心源性猝死是成年人死亡的主要原因之一。对于有心脏病家族史的个体，或者有心脏疾病风险因素（如高血压、糖尿病、吸烟、高胆固醇等）的人，心源性猝死的风险更高。

典型症状

心源性猝死前可能没有任何症状，或者表现为胸痛、呼吸困难、晕厥、心悸等。这些症状可能在几分钟到几小时内快速发展，最终导致意识丧失和心跳停止。由于心源性猝死常常发生在医疗机构外，因此快速识别这些症状并立即进行心肺复苏（CPR）至关重要。

治疗方法

心源性猝死的预防和治疗策略包括生活方式的改变、药物治疗和可能的医疗或手术干预。生活方式的改变涉及戒烟、健康饮食、定期锻炼和控制体重。药物治疗可能包括使用 β -受体阻滞剂、ACE抑制剂、抗心律失常药物等，以控制心脏病风险因素和改善心脏功能。对于高危患者，可能需要植入心脏除颤器（ICD）或进行冠状动脉旁路移植手术（CABG）等干预措施以防止心律失常。在心源性猝死事件中，立即进行心肺复苏（CPR）和使用自动体外除颤器（AED）可以显著提高生存率。

检测基因列表

RAZ2B

检测到您的突变基因

无

检测细节

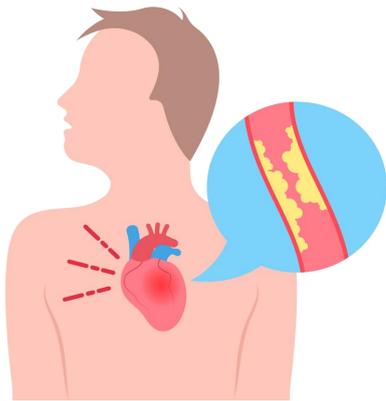
适用情况

Ebovir 提供的心源性猝死健康风险项目，使用了 RAZ2B 基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的心源性猝死患病率，该检测不能代表用户真实的心源性猝死患病风险。

注意

4. 该检测未能覆盖所有能导致心源性猝死患病风险的基因或位点。
5. 该检测结果不具有临床意义。
6. 如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

2.2 冠心病



您的基因型属于**中度风险**

冠状动脉疾病相关知识

冠状动脉疾病也可以称为**冠心病**，是一种常见心脏疾病。向心脏供血的主要血管（冠状动脉）很难向心肌输送足够的血液、氧气和营养。心脏动脉中的胆固醇沉积（斑块）和炎症通常是冠状动脉疾病的病因。

当心脏未获得足够的富氧血液时，会出现冠状动脉疾病的体征和症状。如果您患有冠状动脉疾病，流向心脏的血流减少可能导致胸部疼痛（心绞痛）和气短。血流完全阻断可能导致心脏病发作。

冠状动脉疾病的发展往往要经过几十年的时间。在严重阻塞导致问题或心脏病发作之前，症状可能察觉不到。遵循有益于心脏健康的生活方式有助于预防冠状动脉疾病。

大量临床和统计研究确定了冠心病的几项危险因素。其中，吸烟、高血胆固醇、高血压、糖尿病、肥胖是冠心病的主要危险因素，其他危险因素也都影响冠心病的发病率，并使发病年龄提前。危险因素越多，得冠心病的几率越大，每个危险因素水平越高，患病风险越高。

发病时间

无特定发病年龄

典型症状

症状一开始可能无法识别，或者可能仅在心脏剧烈跳动（类似于运动期间）时出现。随着冠状动脉进一步狭窄，进入心脏的血液越来越少，症状会变得更加严重或频繁。

冠状动脉疾病的体征和症状可能包括：

- 胸部疼痛（心绞痛）。您的胸部可能产生压迫感或紧绷感。有些患者说感觉就像有人站在胸口上一样。这种胸部疼痛通常出现在胸部的中间或左侧。活动或强烈的情绪可能会引发心绞痛。疼痛通常在诱发事件结束后的几分钟内消失。对于某些人，尤其是女性，这种疼痛可能非常短暂或剧烈，并出现在颈部、手臂或背部。
- 气短。您可能会觉得自己无法呼吸。
- 疲劳。如果心脏无法泵出足够的血液来满足身体所需，您可能会感到异常疲倦。
- 心脏病发作。冠状动脉完全堵塞可导致心脏病发作。心脏病发作的典型体征和症状包括压迫性胸部疼痛或胸闷、肩部或手臂疼痛、气短和出汗。女性可能出现不太常见的症状，如颈部或颞部疼痛、恶心和疲劳。有些心脏病发作不会引起任何明显的体征或症状。

预防

用于辅助治疗冠状动脉疾病的生活方式习惯也同样适用。健康的生活方式可帮助保持动脉强劲并清除凝块。为了改善心脏健康，请遵循以下建议：

- 戒烟。
- 控制高血压、高胆固醇和糖尿病。
- 经常运动。
- 保持健康的体重。
- 摄入低脂、少盐的饮食，多吃水果、蔬菜和全谷类食物。
- 减少和管理压力。

冠状动脉痉挛

冠状动脉痉挛(coronary artery spasm, CAS)是指心脏动脉发生收缩，引起血管腔的狭窄，甚或闭塞。不过这种狭窄或闭塞属于一过性，一般很快恢复正常状态。动脉壁内有一层肌性结构，称做平滑肌。在多种因素作用下，激发平滑肌收缩，导致冠状动脉痉挛以及一系列的心肌缺血后果心绞痛、心肌梗死、心律失常、心衰甚至猝死等严重心血管事件。冠状动脉痉挛持续时间短可引起心绞痛等事件，如持续痉挛时间长，不缓解则可造成急性心肌梗死。当由冠状动脉痉挛引起这些临床事件时，即称为冠状动脉痉挛综合征（coronary artery spasm syndrome, CASS）。这作为一种疾病状态存在。

发病时间

典型冠脉痉挛患者好发于 40 岁以上的人群，男性多于女性，常有吸烟、酗酒、可卡因滥用或“三高”史。

流行程度

一项研究发现 CASS 阳性率高达 75%。

典型症状

症状特点是多发生于休息状态、或运动后恢复过程中，发作呈现显著的时间规律性：多在后半夜至上午时段发作（也可发生于其他时间），午后较少发作。清晨轻微劳力即可诱发，午后剧烈活动也不会诱发。胸痛多呈一过性，较少持续性。

治疗方法

冠脉痉挛和 CASS 可防可治。首先要避免诱因和控制危险因素。鉴于吸烟是亚裔中 CASS 最重要的危险因素，因此强调戒烟在防控 CASS 的关键作用，强化戒烟指导，实行积极有效举措，长期坚持、避免复吸，并防止被动吸烟。控制“三高”，维持适当的体重，限制饮酒量，避免酗酒。保持适当运动，避免过度疲劳。保持乐观心态，减轻精神压力等。这对于减少 CAS 的发作发挥基础性作用。

药物治疗方面，主要是防止症状再发，减少心肌缺血发作，防止 CAS 诱发的急性心脏事件。采用钙离子拮抗剂、硝酸酯类、钾通道开放剂预防冠脉痉挛、改善心肌供血；服用他汀类药物可以显著降低 CASS 的发作频率并改善血管内皮功能；应用抗血小板药物防治血栓形成；必要时联合中医药治疗等。注意慎用β受体阻滞剂。急性发作时，可以采取镇静镇痛药物缓解紧张情绪、降低心肌耗氧量，舌下含服或静脉制剂方式等以迅速缓解症状。稳定期应长期坚持药物治疗，才能达到降低急性心脏事件、获得良好预后的目的。

检测基因列表

BRAP, SNX19, ADTRP, PALLD, PON1, SCML4, THSD7A, DAB1, CDKN2BAS

检测到您的突变基因

PON1

位于 7 号染色体上 (7q21.3)，该基因编码对氧磷酶家族的一个成员，具有内酯酶和酯水解酶活性。这种酶在肾脏和肝脏合成后，分泌到血液循环中，与高密度脂蛋白 (HDL) 颗粒结合，水解硫内酯和异种生物，包括杀虫剂对硫磷的代谢物--对氧磷。该基因的多态性可能与冠状动脉疾病和糖尿病视网膜病变有关。该基因位于 7 号染色体上三个相关的对氧杀螨醇酶基因簇中。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs638	PON1	T > C	冠状动脉疾病(易感性) - 有风险 冠状动脉痉挛 2 (易感性) - 有风险	中等

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的冠心病健康风险项目，使用了 BRAP、SNX19 等 9 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的冠心病患病率，该检测不能代表用户真实的冠心病患病风险。

注意

1. 该检测未能覆盖所有能导致冠心病患病风险的基因或位点。
2. 该检测结果不具有临床意义。
3. 如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患冠心病的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有冠心病的家族病史，或者您觉得自己有患上肥厚型心肌病的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与冠心病相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和冠心病相关的基因或位点。



2.2.1 饮酒对冠心病

您的基因型属于**中度风险**



检测基因列表

PON1

检测到您的突变基因

PON1

位于7号染色体上（7q21.3），该基因编码对氧磷酶家族的一个成员，具有内酯酶和酯水解酶活性。这种酶在肾脏和肝脏合成后，分泌到血液循环中，与高密度脂蛋白（HDL）颗粒结合，水解硫内酯和异种生物，包括杀虫剂对硫磷的代谢物--对氧磷。该基因的多态性可能与冠状动脉疾病和糖尿病视网膜病变有关。该基因位于7号染色体上三个相关的对氧杀螨醇酶基因簇中。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs638	PON1	T > C	冠状动脉疾病(易感性) - 有风险 冠状动脉痉挛 2 (易感性) - 有风险	中等

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的饮酒对冠心病健康风险项目，使用了 PON1 基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的因饮酒而引起冠心病患病率，该检测不能代表用户真实的饮酒对冠心病患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致饮酒对冠心病患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您关于饮酒对患冠心病的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有因饮酒而患冠心病的家族病史，或者您觉得自己有患上因饮酒而患冠心病的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

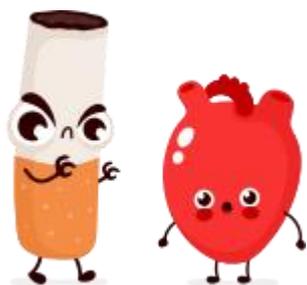
检测内容

检测与关于饮酒对患冠心病相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和关于饮酒对患冠心病相关的基因或位点。

2.2.2 吸烟对冠心病



您的基因型属于**中度风险**

检测基因列表

NPC1, ADIPOQ-AS1, NOS3

检测到您的突变基因

NOS3

位于7号染色体上(7q36.1)，即一氧化氮合酶 3。一氧化氮是一种活性自由基，在多个过程中充当生物介质，包括神经传递、抗菌和抗肿瘤活动。一氧化氮由一氧化氮合酶从L-精氨酸合成。该基因的变异与冠状动脉痉挛的易感性有关。替代剪接和使用替代启动子会产生多种转录本变体。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs5342949	NOS3	T > G	易感性冠状动脉痉挛 1，有风险 易感性妊娠诱发高血压，有风险 对常规疗法有抗药性的高血压，致病性 易感缺血性心脏病，有风险 缺血性中风，有风险	中度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为重度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“重度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们感兴趣的表型。

检测细节

✔ 适用情况

Ebovir 提供的吸烟对冠心病健康风险项目，使用了 NPC1、ADIPOQ-AS1、NOS3 这三个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的因吸烟而引起冠心病患病率，该检测不能代表用户真实的吸烟对冠心病患病风险。

ⓘ 注意

1. 该检测未能覆盖所有能导致吸烟对冠心病患病风险的基因或位点。
2. 该检测结果不具有临床意义。
3. 如有临床需求，请咨询专业医疗机构。



如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您关于吸烟对患冠心病的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有因吸烟而患冠心病的家族病史，或者您觉得自己有患上因吸烟而患冠心病的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与关于吸烟对患冠心病相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和关于吸烟对患冠心病相关的基因或位点。

2.2.3 运动对冠心病



您的基因型属于**低风险**

检测基因列表

ADRB2, LIPC

检测到您的突变基因

LIPC

位于 15 号染色体上 (15q21.3) ， 该基因赋予磷脂酶 A1 活性和甘油三酯脂肪酶活性。参与多个过程，包括脂质平衡、血浆脂蛋白颗粒重塑和甘油三酯分解过程。位于细胞外空间。与多种疾病有关，包括阿尔茨海默病、冠状动脉疾病、家族性联合高脂血症、外周血管疾病和 2 型糖尿病。高胰岛素症、肥胖症和 1 型糖尿病的生物标志物。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs5256103	LIPC	C > T	高密度脂蛋白胆固醇水平定量性状基因座 12，相关	修饰

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的运动对冠心病健康风险项目，使用了 ADRB2、LIPC 这两个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的因运动而引起冠心病患病率，该检测不能代表用户真实的运动对冠心病患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致运动对冠心病患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您关于运动对患冠心病的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有因吸烟而患冠心病的家族病史，或者您觉得自己有患上因运动而患冠心病的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

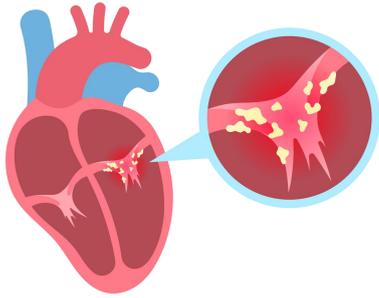
检测内容

检测与关于运动对患冠心病相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和关于运动对患冠心病相关的基因或位点。

2.3 肥厚型心肌病



您的基因型属于**低风险**

相关知识

肥厚型心肌病（HCM）是一种心肌增厚（肥大）的疾病。增厚的心肌会使心脏更难泵血。肥厚型心肌病常常得不到确诊，因为许多肥厚型心肌病患者几乎没有症状。但是，对于少数 HCM 患者，增厚的心肌可能导致气短、胸部疼痛或心脏电生理系统出现变化，引发危及生命的心律不齐（心律失常）或猝死。大部分肥厚型心肌病都是先天性的。肥厚型心肌病几乎都可归因于基因缺陷。缺陷可能是自发性基因突变或遗传性基因缺陷。

发病时间

症状多变，但常见于 20~40 岁之间的人群

流行程度

肥厚型心肌病是年轻运动员猝死的一个常见病因。发病率至少为 1/500。

典型症状

症状首先发生在运动时，包括

- 晕厥（昏厥）

- 胸痛
- 气短
- 感觉心跳不规则（心悸）

晕厥通常突然出现，无警示症状。晕厥甚至猝死可能是患有这种疾病病人的首发征象。

治疗方法

- β -受体阻滞剂和/或钙通道阻滞剂等药物
- 有时进行一种改善血流的医疗操作
- 有时使用植入式心脏复律除颤器

如有可能，医生会治疗引起肥厚型心肌病的疾病。

肥厚型心肌病的主要治疗目标是减少心搏之间心脏血液充盈的阻力。

检测基因列表

MYBPC3, MYL3

检测到您的突变基因

无

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的肥厚型心肌病健康风险项目，使用了 MYBPC3、MYL3 这 2 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的肥厚型心肌病患者率，该检测不能代表用户真实的肥厚型心肌病患者风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致肥厚型心肌病患者风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请和有资质的机构或医生联系。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患肥厚型心肌病的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有肥厚型心肌病的家族病史，或者您觉得自己有患上肥厚型心肌病的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

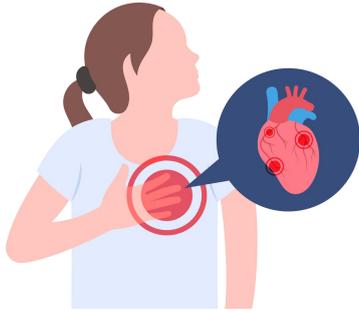
检测内容

检测与肥厚型心肌病相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和肥厚型心肌病相关的基因或位点。

2.4 扩张型心肌病



您的基因型属于**中度风险**

相关知识

扩张性心肌病（英语：Dilated cardiomyopathy、简称 DCM），也称充血性心肌病，表现为心脏功能减弱，各心腔扩大，不能充分泵血。心脏功能的减弱也会影响肺、肝和其它器官。扩张性心肌病是心肌病的一种，主要是心肌功能受到影响。

发病时间

扩张性心肌病作为一种常见的心肌病，男性发病频率高于女性，发病年龄主要集中于 20 到 60 岁。

典型症状

扩张型心肌病的体征和症状可能包括：

- 疲劳
- 活动期间或躺下时气短（呼吸困难）
- 运动能力下降
- 腿部、脚踝、足部或腹部肿胀（水肿）
- 胸部疼痛或不适

- 心跳加快、扑动或剧烈跳动（心悸）

预防

健康的生活习惯有助于您预防或减少扩张型心肌病的并发症。尝试以下有益于心脏健康的方法：

- 避免或限制饮酒。
- 不要抽烟。
- 不要使用可卡因或其他非法药物。
- 保持低盐（钠）的健康饮食。
- 保证充足睡眠和休息。
- 定期运动。
- 保持健康的体重。
- 缓解压力。

检测基因列表

TTN, LMNA, DES, MYH7, ACTC1

检测到您的突变基因

TTN

位于 2 号染色体上 (2q31.2)，该基因编码横纹肌的一种大量蛋白质。该基因的产物分为两个区域，即 N 端 I 带和 C 端 A 带。I 带是分子的弹性部分，包含两个串联免疫球蛋白结构域区域，位于富含脯氨酸、谷氨酸、缬氨酸和赖氨酸的 PEVK 区域两侧。A 带被认为是蛋白质的统治者，它包含免疫球蛋白和纤连蛋白重复序列的混合物，具有激酶活性。N 端 Z 盘区和 C 端 M 线区分别与肌节的 Z 线和 M 线结合，因此单个 titin 分子可跨越半个肌节的长度。Titin 还含有肌肉相关蛋白的结合位点，因此它是肌肉细胞中组装收缩机械的粘附模板。它还是染色体的结构蛋白。该基因的替代剪接会产生多种转录本变体。在 titin 的 I 带、M 线和 Z 盘区域存在相当大的变异。I 带区域的变异导致了不同的 titin 异构体在弹性上的差异，因此也导致了不同类型肌肉在弹性上的差异。该基因的突变与家族性肥厚型心肌病 9 有关，自身免疫性疾病硬皮病患者体内会产生针对 titin 的自身抗体。

ACTC1

位于 15 号染色体上 (15q14)，是肌动蛋白 α 心肌 1。肌动蛋白是一种高度保守的蛋白质，参与各种类型的细胞运动。球状肌动蛋白 (G-actin) 聚合后形成双链螺旋状的结构丝 (F-actin)。每个肌动蛋白可与其他四个肌动蛋白结合。该基因编码的蛋白质属于肌动蛋白家族，而肌动蛋白家族主要由三组肌动蛋白异构体 (α 、 β 和 γ) 组成。 α 肌动蛋白存在于肌肉组织中，是收缩装置的主要成分。该基因的缺陷与特发性扩张型心肌病 (IDC) 和家族性肥厚型心肌病 (FHC) 有关。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs4074110	TTN	C > T	<p>心血管表型，良性</p> <p>常染色体隐性肢腰肌营养不良症 2J 型，良性</p> <p>伴有致命心肌病的早发肌病，良性</p> <p>肌纤维肌病 9（伴有早期呼吸衰竭），良性</p> <p>扩张型心肌病 1G，良性</p> <p>胫骨肌肉萎缩症，良性</p> <p>常染色体隐性遗传肢腰肌营养不良症 2J 型，良性</p> <p>扩张型心肌病 1G 型，良性</p>	中等
rs431549	ACTC1	T > C	<p>肥厚型心肌病 11，良性</p> <p>扩张型心肌病 1R，良性</p>	修饰

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的扩张型心肌病健康风险项目，使用了 TTN、LMNA 等 5 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的扩张型心肌病患者率，该检测不能代表用户真实的扩张型心肌病患者风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致扩张型心肌病患者风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患扩张型心肌病的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有扩张型心肌病的家族病史，或者您觉得自己有患上扩张型心肌病的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与扩张型心肌病相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和扩张型心肌病相关的基因或位点。

2.5 病态窦房结综合征



您的基因型属于**低风险**

相关知识

病态窦房结综合征是一种心律疾病。此病症累及心脏负责控制心跳的天然起搏器（窦房结）。病态窦房结综合征会导致心跳过慢、暂停（两次心跳之间的间隔时间长）或不规则心跳（心律失常）。病态窦房结综合征相对不常见。患此病的风险随着年龄的增长而升高。多数病态窦房结综合征患者最终需要使用一种名为起搏器的植入设备，以保持正常心律。

发病时间

病态窦房结综合征可能发生于任何年龄。这种疾病在 70 岁或以上人群中最为常见。

典型症状

大部分病态窦房结综合征患者只有很少甚至没有症状。症状可能很轻微或时有时无，最初很难辨认。

病态窦房结综合征的体征和症状可能包括：

- 感到心跳快速扑动（心悸）

- 胸部疼痛或不适
- 意识错乱
- 头晕或头重脚轻
- 昏厥或接近昏厥
- 疲劳
- 气短
- 脉搏变慢（心动过缓）

检测基因列表

HCN4, SCN5A

检测到您的突变基因

HCN4

位于 15 号染色体上 (15q24.1)，该基因编码超极化激活环核苷酸门控钾通道的一个成员。所编码的蛋白质显示出缓慢的激活和失活动力学，是心脏起搏过程所必需的。该通道还可能介导对酸性刺激的反应。该基因突变与病窦综合征 2 (又称房颤伴缓慢性心律失常或家族性窦性心动过缓) 有关。在 15 号染色体上发现了两个假基因。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs391327	HCN4	T > C	心血管表型/病窦综合征 2，良性	轻度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为重度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“重度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们感兴趣的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的病态窦房结综合征健康风险项目，使用了 HCN4、SCN5A 这 2 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的病态窦房结综合征患病率，该检测不能代表用户真实的病态窦房结综合征患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致病态窦房结综合征患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患病态窦房结综合征的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有病态窦房结综合征的家族病史，或者您觉得自己有患上病态窦房结综合征的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与病态窦房结综合征相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和病态窦房结综合征相关的基因或位点。

2.6 致心律失常性右室心肌病



您的基因型属于**低风险**

相关知识

致心律失常的右室心肌病 (ARVC)，也称为致心律失常性右室发育不良，是一种主要影响右心室的遗传性心脏病，会导致室性快速性心律失常和猝死风险增加。

发病时间

该病是年轻人和运动员心律失常性心脏骤停的主要原因之一。

流行程度

在一般人群中的发病率约为 1/1000~1/5000

典型症状

症状包括心悸、晕厥和心脏骤停，随着病情的恶化，表现为右心室衰竭。

患者可能没有症状，但有症状的患者通常首先出现室性心动过速 (VT)、心室颤动 (VF) 或猝死。ARVC 是年轻成人猝死的大约 10% 的原因。室性心动过速特别容易在情绪或身体压力下发生。心房颤动和右心室收缩功能衰竭的体征（如依赖性水肿、腹水）通常是晚期疾病的表现。

治疗方法

治疗需要限制体力消耗，通常需要使用 β 受体阻滞剂和植入式心律转复除颤器。

- 适度的体力活动
- 通常是植入式心律转复除颤器
- 通常使用 beta-受体阻滞剂
- 有时使用抗心律失常药物（特别是索他洛尔或胺碘酮）
- 根据需要进行心力衰竭治疗（包括移植）

致心律失常性右心室心肌病的治疗重点是预防猝死和症状性室性快速性心律失常

检测基因列表

DSP, PKP2, DSG2

检测到您的突变基因

DSP

位于 6 号染色体上 (6p24.3)，该基因编码一种蛋白质，可将中间丝固定在脱钙小体斑块上，并形成功能性脱钙小体的必备成分。该基因突变可导致多种心肌病和角化病，包括皮肤脆弱-羊毛综合征。替代剪接会产生多种转录本变体。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs3964416	DSP	C > T	致心律失常性右心室发育不良 8，良性 心血管表型，良性 心肌病，良性	轻度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的致心律失常性右心室心肌病健康风险项目，使用了 DSP、PKP2、DSG2 这 3 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的致心律失常性右心室心肌病患病率，该检测不能代表用户真实的致心律失常性右心室心肌病患病风险。

注意

1. 该检测未能覆盖所有能导致致心律失常性右心室心肌病患病风险的基因或位点。
2. 该检测结果不具有临床意义。
3. 如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患致心律失常性右室心肌病的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有致心律失常性右室心肌病的家族病史，或者您觉得自己有患上致心律失常性右室心肌病的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

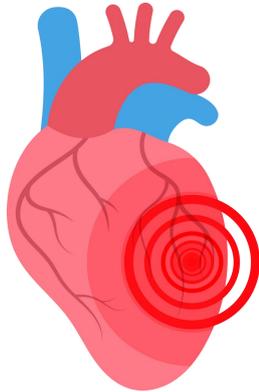
检测内容

检测与致心律失常性右室心肌病相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和致心律失常性右室心肌病相关的基因或位点。

2.7 左室心肌致密化不全



您的基因型属于**中度风险**

相关知识

左室心肌致密化不全（LVNC）又称海绵状心肌，是发生于宫内胚胎期的一种独特心肌病类型。子宫内胚胎期的海绵状心肌未能转化成致密、成熟的心肌，导致肌小梁突出、小梁内隐窝深陷、心脏功能减退。

发病时间

无特定发病年龄，但儿童多为家族发病，成人多为偶发。

流行程度

成人发病率为 12-18%。

典型症状

症状包括心力衰竭、心律失常和血栓栓塞倾向（21-24%）。心力衰竭仍是最常见的表现，患者通常会出现进行性呼吸困难、呼吸困难和下肢水肿等症状。

治疗方法

有临床症状或合并其他心脏疾病的 LVNC 患者应避免高度体育锻炼和剧烈活动，尤其是爆发性活动。LVNC 伴收缩功能不全的患者不应参加职业体育活动。对于 LVNC 合并心力衰竭患者，治疗方法与心力衰竭相同。

检测基因列表

SCN5A, RYR2, TPM1, MYH7, MYBPC3

检测到您的突变基因

RYR2

位于1号染色体上(1q43)，该基因编码心肌肌质网中的一种雷诺丁受体。所编码的蛋白是钙通道的组成成分之一，钙通道由雷诺丁受体蛋白的四聚体和FK506结合蛋白1B蛋白的四聚体组成，为心肌提供钙。该基因突变与应激诱发的多形性室性心动过速和致心律失常性右室发育不良有关。

MYBPC3

位于11号染色体上(11p11.2)，即肌球蛋白结合蛋白C3，肌球蛋白结合蛋白C是一种肌球蛋白相关蛋白，存在于横纹肌A带的横桥承载区(C区)。MYBPC3只在心肌中表达，是心脏收缩的关键调节因子。该基因突变是家族性肥厚型心肌病的一个常见病因。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs892631661	RYR2	G > T	儿茶酚胺能多形性室性心动过速，临床意义未知	中度
rs814420	MYBPC3	A > G	致心律失常性右心室发育不良2，良性心肌病，良性 儿茶酚胺能多形性室性心动过速，良性	轻度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的左室心肌致密性不全健康风险项目，使用了 SCN5A, RYR2 等 5 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的左室心肌致密性不全患病率，该检测不能代表用户真实的左室心肌致密性不全患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致左室心肌致密性不全患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患左室心肌致密性不全的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有左室心肌致密性不全的家族病史，或者您觉得自己有患上左室心肌致密性不全的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

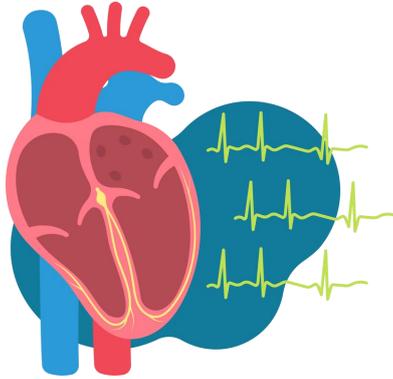
检测内容

检测与左室心肌致密性不全相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和左室心肌致密性不全相关的基因或位点。

2.8 家族性心房颤动



您的基因型属于**低风险**

相关知识

心房颤动（房颤）是一种不规则的、通常非常快的心律。房颤可导致心脏出现血凝块。这个状况还将增加卒中、心力衰竭和其他与心脏有关的并发症的风险。

发病时间

心房颤动患者的平均年龄为 75 岁。

流行程度

发病率随着年龄增长而增加，年龄大于 40 岁的发病率为 2.3%，年龄大于 65 岁为 5.9%。

典型症状

很多房颤患者可能没有症状。但房颤可能导致心跳快和心悸、气短或头晕眼花。

治疗方法

心房颤动的治疗方法可能包括药物、电击使心脏恢复正常节律的疗法以及阻断错误的心脏信号的手术。

心房颤动患者还可能存在相关的心律问题，即心房扑动。房颤和心房扑动的治疗方法类似。

检测基因列表

GJA5, KCNQ1, KCNA5, SCN5A

检测到您的突变基因

KCNA5

位于 12 号染色体上 (12p13.32)，又称电压门控钾通道亚家族 A 成员 5。从功能和结构的角度来看，钾通道是电压门控离子通道中最复杂的一类。它们的功能多种多样，包括调节神经递质释放、心率、胰岛素分泌、神经元兴奋性、上皮电解质转运、平滑肌收缩和细胞体积。在果蝇中发现了四个序列相关的钾通道基因—shaker、shaw、shab 和 shal，每个基因都有人类同源物。该基因编码电压门控钾通道振动相关亚家族的一个成员。该成员包含六个跨膜结构域，第四段有一个振动器型重复。它属于延迟整流类，其功能可使去极化后的β细胞恢复静息膜电位，从而有助于调节胰岛素分泌。该基因为无内含子基因，与 KCNA1 和 KCNA6 基因同位于 12 号染色体上。该基因缺陷是家族性心房颤动 7 型 (ATFB7) 的病因之一。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs8568204	KCNA5	T > C	家族性心房颤动 7，良性	轻度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节



适用情况

Ebovir 提供的家族性心房颤动健康风险项目，使用了 GJA5、KCNQ1 等 4 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的家族性心房颤动患病率，该检测不能代表用户真实的家族性心房颤动患病风险。



注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致家族性心房颤动患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患家族性心房颤动的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有家族性心房颤动的家族病史，或者您觉得自己有患上家族性心房颤动的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

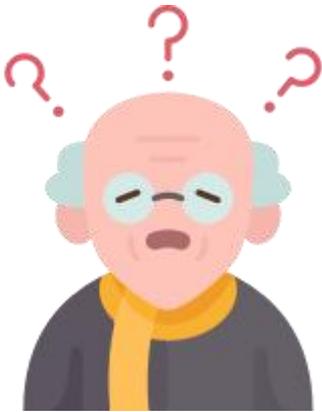
检测与家族性心房颤动相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和家族性心房颤动相关的基因或位点。

3. 神经退行性疾病评估

3.1 阿尔茨海默病



您的基因型属于**低风险**

相关知识

阿尔茨海默病是一种发病进程缓慢、随著时间不断恶化的神经退化性疾病，此病症占了失智症中六到七成的成因。最常见的早期症状为丧失短期记忆（难以记住最近发生的事），当疾病逐渐进展，症状可能逐渐出现，包括语言障碍、定向障碍（包括容易迷路）、情绪不稳、丧失动机、无法自理和许多行为问题。当情况恶化时，患者往往会因此和家庭或社会脱节，并逐渐丧失身体机能，最终导致死亡。虽然病程因人而异，但诊断后的平均余命约为三到九年。

发病时间

患者的发病年龄一般在 65 岁以上，但大约有 4%到 5%的患者会在 65 岁之前就发病。

流行程度

65 岁以上的盛行率约为 6%。

典型症状

最常见的早期症状为丧失短期记忆（难以记住最近发生的事），当疾病逐渐进展，症状可能逐渐出现，包括语言障碍、定向障碍（包括容易迷路）、情绪不稳、丧失动机、无法自理和许多行为问题。当情况恶化时，患者往往会因此和家庭或社会脱节，并逐渐丧失身体机能，最终导致死亡。

治疗方法

目前阿兹海默症尚无法根治，仅有一些症状性治疗。治疗重点是为带病生活的人提供帮助。

检测基因列表

WWC1, BIN1, CYP27C1, CLU, LRP1, APOE, NOS3, TF

检测到您的突变基因

无

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的阿尔茨海默病健康风险项目，使用了 NOS3、TF 等 8 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的阿尔茨海默病患者率，该检测不能代表用户真实的阿尔茨海默病患者风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致阿尔茨海默病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患阿尔茨海默病的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有阿尔茨海默病的家族病史，或者您觉得自己有患上阿尔茨海默病的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与阿尔茨海默病相关基因有风险相关的所有多态性位点

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和阿尔茨海默病相关的基因或位点。

3.2 帕金森综合征



您的基因型属于**中度风险**

相关知识

帕金森综合征是一种由大脑多巴胺神经元丧失造成的一种运动系统紊乱疾病。帕金森综合征的四个主要初始症状为震颤，僵硬，运动迟缓，平衡丧失。随着病程的进展，这些症状会逐渐变强烈，患者可能会难以行走、无法说话。帕金森综合征的初始症状通常很轻微，并且进展缓慢。其他的症状包括抑郁或是其它情绪的改变、吞咽困难、咀嚼困难、语言障碍、皮肤问题、睡眠障碍等。患者之间的症状差异较大，有些可能失去行为能力，有些只会受到轻微影响。

发病时间

通常发生在 60 岁以上的人群中。

流程度

流行病学显示，每年每十万人中有 10~21 个人可能罹患帕金森综合征，65 岁以上人群发病率约为 1%。

典型症状

帕金森综合征的早期表现差异很大。早期信号可能会非常轻微，通常难以被发现。这些症状通常是单侧开始发病，甚至在另一侧发病后，先发病的一侧症状也更为严重。典型的帕金森症状有：震颤，患者的肢体会发生不自主的颤动，在静息状态下，颤动也不会停止；行动迟缓，帕金森综合征会减弱患者的行动能力，

患者在行动时会花费更多的时间，迈步时步伐会缩短;肌肉僵硬，肌肉僵硬会减小患者活动的幅度，同时造成疼痛;同时，患者的自主运动能力会下降;平衡能力受损;说话方式改变，患者说话时可能会变得声音更轻、更快，说话可能会犹豫或是口吃。当患者发现症状时，应及时看医生，以获得更及时的治疗，同时排除其他的症状。



生活建议

现阶段而言，帕金森综合征并没有有效的治愈手段。但是很多药物可以极大地缓解患者的症状。常用的药物有多巴胺的前体药物。该药物在进入体内后转化为多巴胺，从而缓解由多巴胺缺失造成的行动迟缓和肌强直。抗胆碱药物可以帮助患者缓解震颤。通过手术的方式，在大脑中植入发生电信号的装置，通过外部导入电信号，模拟神经元的行为，从而神经元缺失造成的症状。与慢性疾病一同生活是一件令人沮丧的事情，很多帕金森综合征患者都有抑郁的情况发生。患者应多与家人、朋友交流，与他们交流自己的感受，向他们寻求帮助，也可参与一些互助小组。帕金森综合征的症状通过治疗通常可以被很好的控制，所以患者应在发现症状后积极参与治疗。治疗之外，患者应注意健康饮食，在专业人士指导下进行适度锻炼，同时避免摔跤。

检测基因列表

MCCC1, MMRN1, LOC644248, GPRIN3, SNCA, SLC2A13, NUCKS1, SLC41A1, RAB7L1, PM20D1, DLG2, LRK2, VPS13C, PINK1

检测到您的突变基因

LRRK2

位于 12 号染色体上 (12q12)，该基因是富亮氨酸重复激酶家族的成员，编码一种具有 ankryin 重复区、富亮氨酸重复 (LRR) 结构域、激酶结构域、DFG 样基序、RAS 结构域、GTPase 结构域、MLK 样结构域和 WD40 结构域的蛋白质。该蛋白主要存在于细胞质中，但也与线粒体外膜结合。该基因的突变与帕金森综合征-8 有关。

VPS13C

位于 15 号染色体上 (15q22.2)，该基因参与线粒体的组织，并负向调节 parkin 介导的线粒体去极化对有丝分裂的刺激。位于细胞质和线粒体外膜。与帕金森综合征 23 有关。

PINK1

位于 1 号染色体上 (1p36.12)，该基因编码一种定位于线粒体的丝氨酸/苏氨酸蛋白激酶。它被认为能保护细胞免受压力引起的线粒体功能障碍的影响。该基因突变会导致一种常染色体隐性遗传的早发性帕金森综合征。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs5819910	LRRK2	G > A	染色体显性帕金森病 8, 良性	中度
rs18446737	LRRK2	T > A	染色体显性帕金森病 8, 良性	中度
rs96075551	VPS13C	C > T	常染色体隐性遗传早发帕金森病 23, 良性	中度
rs8799318	PINK1	A > G	常染色体隐性遗传早发帕金森病 6, 良性	轻度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的帕金森综合征健康风险项目，使用了 PINK1、DNAJC6 等 14 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的帕金森综合征患病率，该检测不能代表用户真实的帕金森综合征患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致帕金森综合征风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患帕金森综合征的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有帕金森综合征的家族病史，或者您觉得自己有患上帕金森综合征的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与帕金森综合征相关基因有风险相关的所有多态性位点

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和帕金森综合征相关的基因或位点。

3.3 肌萎缩侧索硬化症



您的基因型属于**中度风险**

相关知识

肌萎缩侧索硬化症(ALS), 也称为渐冻人症, 神经退行性疾病。肌萎缩侧索硬化症由中枢神经系统内控制骨骼肌的运动神经元退化导致。患者由于上、下运动神经元退化和死亡, 肌肉逐渐衰弱、萎缩, 导致患者丧失控制随意运动的能力。疾病发展到最终会造成发音、吞咽以及呼吸上的障碍, 呼吸衰竭是大部分病人的死因。肌萎缩侧索硬化症发病率约十万分之二到十万分之五。肌萎缩侧索硬化症有家族性和散发性两种类型, 散发性以男性多见, 男女之比约为 1.5:1~2:1。中年后起病, 多数患者为 50~70 岁。家族性肌萎缩侧索硬化症占 5%~10%, 多为常染色体显性遗传, 男女发病率相等, 发病年龄平均为 49 岁。

发病时间

平均发病年龄为 55 岁。

流行程度

ALS 的发病率为 1.9/100000, 患病率为 4.5/100000

典型症状

最早期的典型症状通常是肌肉明显的无力或萎缩。由于先受损的神经元不同, 肌萎缩侧索硬化症早期症状个体差异极大。大约 75% 的患者首发症状出现在手臂和腿部, 以行走障碍、上肢精细运动障碍等为首要表现, 另外约 25% 的患者延髓部位最先受累, 以说话障碍或吞咽困难为首要表现。很少一部分患者支持呼吸的肋间肌最先受到影响。随着病情的发展, 病人开始出现运动、吞咽和构

音障碍。其他典型症状包括肌肉僵硬和痉挛、夸张的反射以及过度的呕吐反射，肌肉无力和萎缩，可见的短暂的皮下肌肉抽搐。大约 15%~ 45%的病人经历假性延髓症状，症状包括无法控制的大笑、哭泣或微笑。也很少一部分患者可能伴随出现额叶痴呆症，并最终发展为其他更典型的症状。

治疗方法

利鲁唑和依达拉奉是仅有的两个可以略微提高患者预后的药物，但是这两种药物均不能治愈或完全控制该病，只能延缓病情的恶化。其他药物可用来帮助减轻疲劳、缓解肌肉痉挛、减少过多的唾液和痰、缓解疼痛、抑郁、睡眠障碍、吞咽困难、便秘等症状。温和的低强度有氧运动，如日常活动、散步、游泳、骑自行车都可以锻炼未受影响的肌肉，改善心血管健康，并可帮助患者对抗疲劳和抑郁。日常生活中可使用坡道、吊带、代步车、卫浴设备(淋浴椅、卫生间扶手等)和轮椅等来帮助患者移动。语言病理学家可以教病人自适应策略，如一些能帮助他们说话更响亮、更清楚的方法，或推荐强化和替代性交流的设备等。患者应保证每天摄入足够的热量、纤维和流质食物。社会工作者、家庭护理和临终关怀护士会帮助肌萎缩侧索硬化症患者、他们的家人和照顾者应对医疗、情感、经济方面的问题，特别是在疾病的晚期。

检测基因列表

HSD52, FGGY, MIR205, CAMK1G, SUSD2, MIR1297, MIR5007, LOC100507548, NEFH, SQSTM1, SETX, OPTN

检测到您的突变基因

NEFH

位于 22 号染色体上 (22q12.2) , 基因全称神经丝蛋白重链。神经丝是由轻链、中链和重链组成的 IV 型中间丝杂聚体。神经丝构成轴骨架, 在功能上维持神经元的口径。它们还可能在轴突和树突的细胞内运输中发挥作用。该基因编码重神经丝蛋白。该蛋白通常被用作神经元损伤的生物标志物, 肌萎缩性脊髓侧索硬化症 (ALS) 的易感性与该基因的突变有关。

SQSTM1

位于 5 号染色体上 (5q35.3) , 该基因编码一种多功能蛋白质, 可结合泛素并调节核因子卡巴-B (NF-kB) 信号通路的激活。该蛋白作为一种支架/适配蛋白, 与 TNF 受体相关因子 6 协同作用, 根据上游信号介导 NF-kB 的活化。已发现该基因有编码相同或不同异构体的替代剪接转录本变体。该基因突变会导致散发性和家族性骨质帕吉特病。

SETX

位于 9 号染色体上 (9q34.13) , 该基因编码一种蛋白质, 因其与真菌的 Sen1p 蛋白同源而得名, Sen1p 蛋白的 C 端结构域具有 RNA 螺旋酶活性。该基因编码的蛋白质在 C 端含有 DNA/RNA 螺旋酶结构域, 这表明它可能同时参与 DNA 和 RNA 的处理。该基因的突变与共济失调性眼肌无力-2 (AOA2) 和常染色体显性形式的幼年肌萎缩侧索硬化症 (ALS4) 有关。

OPTN

于 10 号染色体上 (10p13) , 该基因编码含有盘卷的蛋白 optineurin。Optineurin 可能在正常张力性青光眼和成人原发性开角型青光眼中发挥作用。Optineurin 与腺病毒 E3-14.7K 蛋白相互作用, 可能利用肿瘤坏死因子- α 或 Fas 配体途径介导细胞凋亡、炎症或血管收缩。Optineurin 还可能通过与 RAB8、Huntingtin 和转录因子 IIIA 蛋白相互作用, 在细胞形态发生、膜贩运、囊泡贩运和转录激活方面发挥作用。替代剪接会产生多个编码相同蛋白质的转录本变体。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs3466721	SETX	C > T	肌萎缩性脊髓侧索硬化症4型, 良性	中度
rs165704	SETX	G > C	肌萎缩性脊髓侧索硬化症4型, 良性	中度
rs2037842	SETX	A > G	肌萎缩性脊髓侧索硬化症4型, 良性	轻度
rs7864657	SETX	A > G	肌萎缩性脊髓侧索硬化症4型, 良性	轻度
rs83589	NEFH	A > G	肌萎缩性脊髓侧索硬化症1型, 良性	轻度
rs5705691	OPTN	C > T	肌萎缩性脊髓侧索硬化症12型, 良性	轻度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的肌萎缩侧索硬化症健康风险项目，使用了 SETX、NEFH 等 12 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的肌萎缩侧索硬化症患病率，该检测不能代表用户真实的肌萎缩侧索硬化症患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致肌萎缩侧索硬化症风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患肌萎缩侧索硬化症的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有肌萎缩侧索硬化症的家族病史，或者您觉得自己有患上肌萎缩侧索硬化症的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

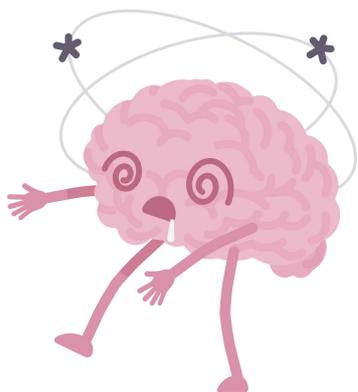
检测内容

检测与肌萎缩侧索硬化症相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和肌萎缩侧索硬化症相关的基因或位点。

3.4 尼曼-皮克病 C1 型



您的基因型属于**低风险**

相关知识

尼曼 - 匹克病是一种罕见的遗传性疾病，会影响人体代谢细胞中脂肪（胆固醇和脂类）的能力。这些细胞会功能失常，并逐渐死亡。尼曼 - 匹克病会影响大脑、神经系统、肝脏、脾脏和骨髓，严重情况下甚至还会影响肺部。C 型尼曼 - 匹克病（NPC）是一种罕见的遗传性疾病。这类基因突变会导致胆固醇和其他脂肪在肝脏、脾脏或肺部积聚。脑部最终也会受累。

NPC 是一种罕见的常染色体隐性遗传鞘磷脂沉积病。NPC 由第 18 号染色体 NPC1(95%)和/或 14 号染色体 NPC2(5%)基因突变引起胆固醇从溶酶体到细胞溶质的转运障碍，导致胆固醇和鞘磷脂贮积在溶酶体内沉积，并逐渐导致致命性神经退行性改变。

发病时间

尼曼 - 匹克病可能发生在任何年龄段，不过主要影响儿童。患 C 类尼曼 - 匹克病的人可能到成年后才会出现症状。

流行程度

自 1914 年首次报道以来，亚洲人发病率最低，本病在亚裔中非常罕见。其发病率低于 1/120 000。

典型症状

其特点是全单核巨噬细胞和神经系统含大量神经鞘磷脂的泡沫细胞。C 型 NPD (NPC)以神经系统症状为主要表现，如智力低下、运动障碍、言语不清、癫痫发作等，易导致误诊。

治疗方法

这种疾病尚无治愈方法，并且有时会致命。治疗重点是为带病生活的人提供帮助。

检测基因列表

NPC1

检测到您的突变基因

NPC1

位于 18 号染色体上 (18q11.2)，该基因编码一种大型蛋白质，它位于内体和溶酶体的限制膜中，通过胆固醇与其 N 端结构域的结合来介导细胞内胆固醇的运输。据预测，该蛋白有一个细胞质 C 端、13 个跨膜结构域以及位于内体腔内的 3 个大环路--最后一个环路位于 N 端。这种蛋白质将低密度脂蛋白转运到晚期内体/溶酶体区，在那里它们被水解并以游离胆固醇的形式释放出来。这种罕见的常染色体隐性神经退行性疾病的特点是胆固醇和糖磷脂在晚期内体/溶酶体区室过度积累。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs16704318	NPC1	T > C	尼曼-皮克病 C1 型，良性	轻度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的遗传代谢病尼曼 - 匹克病 C1 型健康风险项目，使用了 NPC1 基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的尼曼 - 匹克病 C1 型患病率，该检测不能代表用户真实的尼曼 - 匹克病 C1 型患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致尼曼 - 匹克病 C1 型风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患尼曼 - 匹克病 C1 型的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有尼曼 - 匹克病 C1 型的家族病史，或者您觉得自己有患上尼曼 - 匹克病 C1 型的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与尼曼 - 匹克病 C1 型相关基因有风险相关的所有多态性位点

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和尼曼 - 匹克病 C1 型相关的基因或位点。

4. 免疫系统疾病评估

4.1 类风湿性关节炎



您的基因型属于**低风险**

相关知识

类风湿关节炎(RA)是一种病因未明的慢性、以炎性滑膜炎为主的系统性疾病，它可以导致骨的侵蚀和关节的破坏，随着病程的进展，患者会出现关节畸形、残疾，劳动力丧失等状况，严重影响生活质量。类风湿性关节炎在全球范围均有发病，以温带、亚热带和寒带地区多见，热带地区少见。

发病时间

女性患病率高于男性，各年龄段均有发病，35~50岁的人群为甚。

流行程度

在气温和湿度变化大的北欧、美国、英国、法国、意大利、俄罗斯等国家的某些地区发病率较高，约在0.5%~1%左右，是导致丧失劳动力的主要原因之一。

典型症状

早期关节症状表现为受累关节典型炎症性改变，出现局部红、肿、热、痛等，随着疾病进展，开始出现关节、肌腱的结构改变。类风湿性关节炎半数以上发病隐匿缓慢，有表现出乏力、厌食、周身不适、怕冷、弥漫性关节肌肉疼痛等非特异性症状。5%~15%的类风湿性关节炎患者为急性发病，多见于老年人。15%~20%的患者，在1周至数周内出现关节肿痛，全身症状相对较重。



生活建议

建议日常的饮食应尽量选择容易消化的食物，烹调手法以清淡爽口为主，少吃辛辣，油腻及冰冷的食物。

保持膳食和营养摄入均衡，提高身体免疫力，提高对疾病的抵抗力。加强锻炼，增强身体素质，经常参加体育锻炼，如保健体操、瑜伽、散步等。

工作和生活中要劳逸结合，活动和休息要适度，如果过于疲劳，人的免疫力会下降，容易引发一些疾病。

请避免受风、受潮、受寒，春季还要对关节处注意保暖，防止受寒、淋雨和受潮，夏季不要贪凉，空调尽量不要直吹。

预防和控制细菌或病毒的感染，保持精神愉快，不可过于激动或长期闷闷不乐，要善于调节不良情绪，保持正常的心理状态对维持机体的正常免疫功能很重要。

检测基因列表

CCR6, AFF3, LONRF2, IL2RA, TNPO3, ANKRD55, SPRED2, C5orf30, FAM107A, C4orf52, RBPJ, FAM205B, FAM205A, PADI4

检测到您的突变基因

PADI4

位于1号染色体上（1p36.13），该基因是一个基因家族的成员，负责编码将精氨酸残基转化为瓜氨酸残基的酶。该基因可能在粒细胞和巨噬细胞的发育过程中发挥作用，导致炎症和免疫反应。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs3462819	PADI4	T > C	类风湿性关节炎, 相关	轻度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的类风湿性关节炎健康风险项目，使用了 PADI4 等 14 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的类风湿性关节炎患病率，该检测不能代表用户真实的类风湿性关节炎患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致类风湿性关节炎患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患类风湿性关节炎的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有类风湿性关节炎的家族病史，或者您觉得自己有患上类风湿性关节炎的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

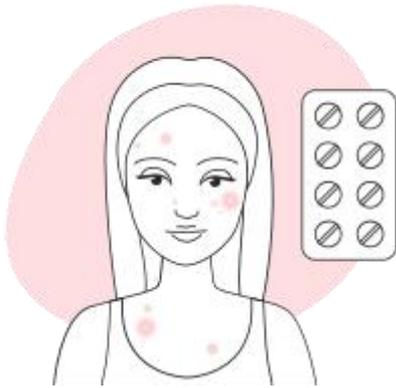
检测内容

检测与类风湿性关节炎相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和类风湿性关节炎相关的基因或位点。

4.2 系统性红斑狼疮



您的基因型属于**中度风险**

相关知识

系统性红斑狼疮(SLE)是一种弥漫性、全身性自身免疫病，主要累及皮肤粘膜、骨骼肌肉、肾脏及中枢神经系统，同时还可以累及肺、心脏、血液等多个器官和系统，表现出多种临床表现;血清中可检测到多种自身抗体和免疫学异常。

发病时间

发病高峰为 15~40 岁

流行程度

SLE 好发于青年女性，男女发病比例为 1:9 左右。幼年和老年性 SLE 的男女之比约为 1:2。全球的患病率约为 30~50/10 万人，亚裔的患病率约为 70/10 万人。但各地的患病率报道有明显差异。SLE 的发病有一定的家族聚集倾向，SLE 患者的同卵双生兄妹发病率为 25%~50%，而异卵双生子间发病率仅为 5%。

典型症状

(1) 关节疼痛，比如手关节、踝关节、膝关节等处的疼痛，有的还伴有晨僵，可能会按风湿或者类风湿关节炎治疗，但是效果不佳;(2) 口腔溃疡;(3) 面部红斑或盘状红斑;(4) 脱发;(5) 发烧，可有高烧;(6) 化验血小板减少，按血小板减少性紫癜治疗，一段时间后出现其他狼疮症状诊断为狼疮，或者因贫血、白细胞减少等

为首发;(7)尿常规发现有白细胞或(和)红细胞, 身体无不适, 详细检查化验后确诊狼疮;(8)雷诺氏现象, 双手遇冷变白变紫, 开始诊断为雷诺氏病, 一段时间后出现其他狼疮症状, 诊断为红斑狼疮;(9)还有的女性患者长期月经失调, 在流产、生育后出现以上的某些情况也要注意排除狼疮;(10)可能没有任何的症状, 化验免疫抗体谱里相关的狼疮指标阳性总而言之早期的症状比较繁多复杂, 需要多小心, 仔细鉴别, 以早发现早治疗。



生活建议

- 面部红斑:应保持面部清洁, 经常用清水洗脸, 用 30°C 左右的温水湿敷红斑处。忌用碱性肥皂、劣质化妆品等;
- 口、鼻粘膜溃疡:保持口腔卫生, 饭后清洁口腔, 用软牙刷刷牙, 局部用碘甘油等涂抹;
- 脱发:用温水洗头, 边洗边按摩头皮;
- 长期卧床:应注意防止发生褥疮, 多翻身, 局部保持清洁, 拍背以利痰液咳出, 注意大小便的变化;

注意药物的副作用:如大便发黑、皮肤痤疮、髋关节痛、视线模糊等, 应及时向负责医生反映, 采取措施。

检测基因列表

STAT4, ETS1, KIRREL3, AS3, WDFY4, LRRC18, LOC100506023, TNFSF4, KCP, IRF5, TNFAIP3, PRDM1, ATG5, RASGRP3, C7orf72, IKZF1, HIP1, TREH, DDX6, SLC15A4, CTLA4, TREX1

检测到您的突变基因

CTLA4

位于 2 号染色体上 (2q33.2)，该基因属于免疫球蛋白超家族，编码一种向 T 细胞传递抑制信号的蛋白质。该蛋白包含一个 V 结构域、一个跨膜结构域和一个胞质尾部。该蛋白有多种转录剪接变体，编码不同的异构体。膜结合型异构体是通过二硫键相互连接的同源二聚体，而可溶性异构体则是单体。该基因的突变与胰岛素依赖型糖尿病、巴塞杜氏病、桥本甲状腺炎、乳糜泻、系统性红斑狼疮、甲状腺相关性眶病和其他自身免疫性疾病有关。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs354756	CTLA4	A > G	系统性红斑狼疮易感性, 有风险	中度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节



适用情况

Ebovir 提供的系统性红斑狼疮健康风险项目，使用了 STAT4 等 21 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的系统性红斑狼疮患病率，该检测不能代表用户真实的系统性红斑狼疮患病风险。



注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致系统性红斑狼疮患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患系统性红斑狼疮的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有系统性红斑狼疮的家族病史，或者您觉得自己有患上系统性红斑狼疮的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

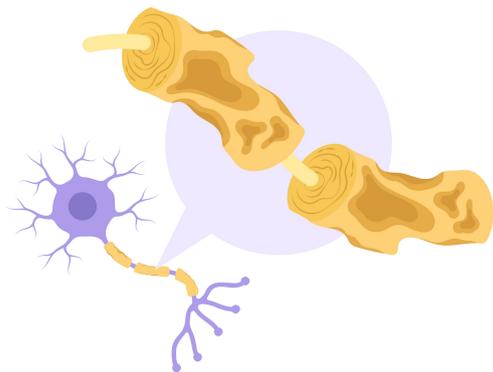
检测与系统性红斑狼疮相关基因有风险相关的所有多态性位点

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和系统性红斑狼疮相关的基因或位点。



4.3 多发性硬化症



您的基因型属于**低风险**

相关知识

多发性硬化症(MS)是一种中枢神经系统脱髓鞘疾病，青、中年多见，临床特点是病灶播散广泛，病程中常有缓解复发的神经系统损害症状。多发性硬化症(Multiple sclerosis, MS)是常见的脱髓鞘疾病，患者以20~40岁女性为多。临床病程数年至十余年不等。以反复发作与缓解交替为其特点，缓解期长短不一。神经系统的症状因累及部位不同而颇为多样。多发性硬化症的特征是中枢神经系统功能障碍的症状和体征的多样化，配合反复的缓解与复发。

发病时间

患者以20~40岁女性为多

流行程度

全球约有350万名多发性硬化症患者，亚裔中约有3万名患者，发病率约0.03%。

典型症状

多发性硬化症的首发症状有复视、眼外肌麻痹、单肢或多肢麻痹、视力减退、共济失调、感觉异常、智能或情感改变、尿便障碍等。儿童早期发病者症状常

不典型，主要表现为脑膜反应、弥漫性脑病、惊厥发作、脑水肿、意识障碍。眼底检查多数正常，也可见视

盘炎改变。较常见的是锥体束征、小脑征、后索功能损害等。

生活建议

- 合理饮食:预防多发性硬化病应该做到平衡膳食，这对维持良好的身体状况是非常重要的。日常生活中需要保障平衡的饮食，不挑拣多种类。有证据表明，鱼肝油以及植物不饱和脂肪酸都是多发性硬化的预防方法，为此同心血管疾病一样，建议大家在平时采取低脂、高纤维膳食；
- 平时要劳逸结合:多发性硬化患者多次几次之后多有乏力疲劳感。但是每天都是要有计划表的，平时要恰当安排自己的生活或工作，不要过度的劳作，以便节约体能，应该以不导致疲劳为度。在体力尚可的状况做到劳逸结合；
- 加强防护，防护感冒:有的患者恢复的很好，一旦感冒常常多次，就会加重病况的。因为多发性硬化是病程是阶梯式的发展，每加重一次病况损害就加重一次，并且损害难以恢复到前一次的程度。

检测基因列表

CD40, NCOA5, EOMES, CMC1, IL2RA, LOC285626, HLA-DRA, HLA-DRB5, HAAO, ZFP36L2, CD58, STAT3, RBM17, KPNB1, TBKBP1

检测到您的突变基因

无

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的多发性硬化症健康风险项目，使用了 CD40 等 15 个基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的多发性硬化症患病率，该检测不能代表用户真实的多发性硬化症患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致多发性硬化症患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患多发性硬化症的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有多发性硬化症的家族病史，或者您觉得自己有患上多发性硬化症的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与多发性硬化症相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和多发性硬化症相关的基因或位点。

5. 代谢性疾病评估

5.1 单基因糖尿病



您的基因型属于**中度风险**

相关知识

单基因糖尿病是由**单个基因突变引起的特殊的糖尿病**类型，可分为新生儿糖尿病和成年起病型青少年糖尿病（MODY），且具有发病年龄特别小，明显的家族遗传特点，在伴有糖尿病家族史的同时，又患有多囊肝、多囊肾者，以及其他泌尿生殖道的畸形等特点。值得特别注意的是，因为单基因糖尿病是显性遗传疾病，后代遗传机率非常高。

发病时间

新生儿或成年起病。

流行程度

约占所有类型糖尿病的1%~5%。



典型症状

在伴有糖尿病家族史的同时，又患有多囊肝、多囊肾者，以及其他泌尿生殖道的畸形等特点。

治疗现状

临床上单基因糖尿病相较于 I 型糖尿病和 II 型糖尿病，在症状上没有特异的表现，加上对单基因糖尿病认识不足、重视不够，单基因糖尿病非常容易被误诊为 I 型糖尿病或 II 型糖尿病而耽误病情。

目前，针对单基因糖尿病主要通过基因检测筛查出突变基因，进而确定选择靶向药物、胰岛素，还是通过控制饮食或者运动进行治疗。但这些治疗方式主要还是以减轻患者发病症状，延缓疾病恶化为主，但无法根治。

检测基因列表

ADCY3, ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP19, CEP290, CPE, CUL4B, DYRK1B, GNAS, KSR2, LEP, LEPR, MAGEL2, MC3R, MC4R, MKKS, MKS1, NR0B2, NTRK2, PCSK1, PHF6, PHIP, POMC, PPARG, SDCCAG8, SH2B1, SIM1, TRIM32, TTC8, TUB, UCP3, VPS13B, WDPCP

检测到您的突变基因

ALMS1

位于 2 号染色体上 (2p13.1)，该基因编码一种蛋白质，含有一个大的串联重复结构域以及其他低复杂性区域。所编码的蛋白质在微管组织中发挥作用，尤其是在纤毛的形成和维持中。该基因突变会导致阿尔斯特罗姆综合症。在 2 号染色体的同一区域，该基因还有一个假基因。替代剪接变体已被描述，但其全长性质尚未确定。

BBS12

位于 4 号染色体上 (4q27)，该基因编码的蛋白质是参与膜运输的复合体的一部分。所编码的蛋白质是一种分子伴侣蛋白，在 ATP 水解时帮助蛋白质折叠。该蛋白还在脂肪细胞分化过程中发挥作用。该基因缺陷是巴尔德-比德尔综合征 12 型的病因之一。该基因有两个编码相同蛋白质的转录本变体。

BBS2

位于 16 号染色体上 (16q13)，该基因是巴尔德-比德尔综合征 (BBS) 基因家族的成员。Bardet-Biedl 综合征是一种常染色体隐性遗传疾病，以严重色素性视网膜病变、肥胖、多指畸形、肾脏畸形和认知障碍为特征。BBS 基因家族成员编码的蛋白质在结构上多种多样，BBS 基因家族成员的突变所表现出的相似表型可能是由于它们在纤毛形成和功能方面的共同作用。许多 BBS 蛋白定位于基底体、纤毛轴丝和细胞周区。BBS 蛋白还可能通过与微管相关的运输参与细胞内运输。该基因编码的蛋白与其他 7 个 BBS 蛋白形成一个多蛋白 BBSome 复合物。LEPR 位于 1 号染色体上 (1p31.3)，该基因编码的蛋白质属于细胞因子受体 gp130 家族，已知该家族可通过激活细胞质 STAT 蛋白刺激基因转录。该

蛋白是瘦素（一种调节体重的脂肪细胞特异性激素）的受体，参与调节脂肪代谢，并参与正常淋巴造血所需的新型造血途径。该基因突变与肥胖和垂体功能障碍有关。已描述了该基因的替代剪接转录本变体，编码不同的异构体。值得注意的是，该基因与 LEPROT 基因（GeneID:54741）具有相同的启动子和前 2 个外显子，但其编码的蛋白质却不同（PMID:9207021）。

PHIP

位于 6 号染色体上（6q14.1），该基因编码一种与胰岛素受体底物 1 蛋白结合的蛋白质，可调节骨骼肌细胞中葡萄糖转运体的转运。编码的蛋白质还可能调节胰岛β细胞的生长和存活。该基因拷贝数的升高可能与黑色素瘤的严重程度有关，所编码的蛋白可能会促进人类患者黑色素瘤的转移。

SIM1

位于 6 号染色体上（6q16.3），SIM1 和 SIM2 基因是果蝇单心（sim）基因的同源物。在检测的各种成体和胎儿组织中，仅在胎儿肾脏中检测到 SIM1 转录本。由于 sim 基因在果蝇的发育过程中起着重要作用，并在神经发生期达到高峰表达水平，因此有人认为人类的 SIM 基因可能与唐氏综合征的某些畸形特征（尤其是面部和头骨特征）、大脑发育异常和/或认知障碍有关。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs38707246	ALMS1	TCTC > T	阿尔斯特姆综合征, 良性	中度
rs5902784	ALMS1	G > C	阿尔斯特姆综合征, 良性	中度
rs1916130	ALMS1	G > A	阿尔斯特姆综合征, 良性	中度
rs994472	BBS12	G > A	巴尔德-比德尔综合征/综合征 1/综合征 12, 良性	中度
rs4033483	BBS2	C > T	巴尔德-比德尔综合征/综合征 2, 良性	中度
rs3171448	LEPR	A > G	瘦素受体多态性, 良性 单基因非综合征肥胖症, 良性 瘦素受体基因缺陷导致的肥胖症, 良性	中度
rs4523808	PHIP	A > C	PHIP 相关行为问题-智力障碍-肥胖-畸形特征综合征, 良性	中度
rs6213573	SIM1	G > T	SIM1 缺乏症导致肥胖, 良性	中度

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为重度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“重度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们感兴趣的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的单基因糖尿病健康风险项目，使用了 ADCY3、ALMS1 等 41 个相关基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的单基因糖尿病患病率，该检测不能代表用户真实的单基因糖尿病患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致单基因糖尿病患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患单基因糖尿病的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有遗传性乳腺癌的家族病史，或者您觉得自己有患上单基因糖尿病的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

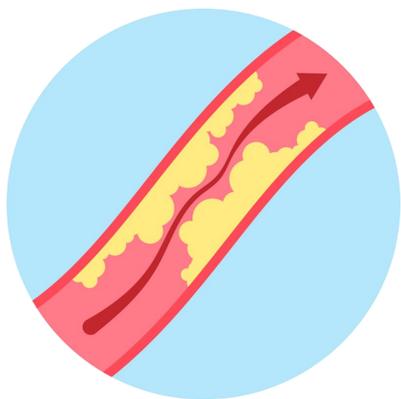
检测内容

检测与单基因糖尿病相关基因有风险相关的所有多态性位点

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和单基因糖尿病相关的基因或位点。

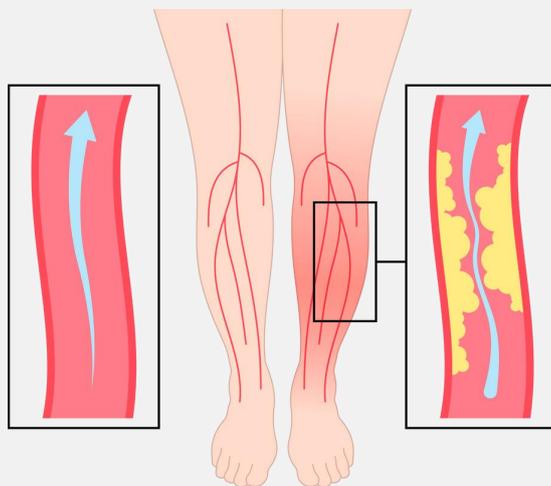
5.2 B 型家族性高胆固醇血症



您的基因型属于**低风险**

相关知识

家族性高胆固醇血症(FH)是脂蛋白代谢异常所导致的遗传性疾病，通常为常染色体显性遗传，由于长期暴露于高水平低密度脂蛋白下，FH患者发生冠状动脉疾病的风险显著升高。基因检测对FH的诊断至关重要，除此之外，低密度脂蛋白受体功能检测对FH的治疗也具有重要意义。



发病时间

家族性高胆固醇血症患者在年轻时患心脏病和死亡的风险较高。男性 50 岁前、女性 60 岁前可能出现心脏病发作。在未经诊断或治疗的情况下，该疾病的某些更罕见和更严重的类型可导致患者 20 岁之前死亡。

流行程度

最常见的基因缺陷是 LDLR 的突变（发病率为 500 人中 1 人，取决于人口基数）、APOB 的突变（发病率为 1000 人中 1 人）、PCSK9 的突变（低于 2500 人中 1 人）和 LDLRAP1 的突变。

典型症状

对于家族性高胆固醇血症的成人和儿童患者，其血液中的低密度脂蛋白（LDL）胆固醇水平非常高。LDL 胆固醇可能在动脉壁上堆积，使动脉变得又硬又窄，因此又被称为“有害”胆固醇。

这种过量的胆固醇有时会沉积在皮肤的某些部分、肌腱和虹膜周围：

- 皮肤：胆固醇最常见的沉积部位是手、肘部和膝盖。还可能在眼睛周围的皮肤中沉积。
- 肌腱：胆固醇沉积可能使跟腱以及手上的一些肌腱变厚。
- 眼睛：高胆固醇水平可导致角膜弓，即虹膜周围出现白色或灰色环形。这种症状最常见于老年人，但也可能发生在患有家族性高胆固醇血症的年轻人身上。

治疗方法

通常使用他汀类药物治疗。

检测基因列表

APOB

检测到您的突变基因

APOB

位于2号染色体上(2p24.1)，该基因产物是乳糜微粒和低密度脂蛋白(LDL)的主要载脂蛋白，也是LDL受体的配体。它在血浆中主要有两种异构体，即载脂蛋白B-48和载脂蛋白B-100：前者只在肠道中合成，后者在肝脏中合成。肠道型和肝脏型载脂蛋白由一个基因通过一条很长的mRNA进行编码。这两种异构体具有共同的N端序列。较短的载脂蛋白B-48蛋白是在载脂蛋白B-100转录本的残基2180处(CAA->UAA)经过RNA编辑后产生的，从而产生一个终止密码子，并提前终止翻译。该基因或其调控区域的突变会导致低脂蛋白血症、正常三酰甘油低脂蛋白血症和配体缺陷载脂蛋白引起的高胆固醇血症，这些疾病会影响血浆胆固醇和载脂蛋白水平。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs517243	APOB	T > C	家族性高胆固醇血症, 良性	中等
rs237775	APOB	C > A	B型家族性低脂蛋白血症1, 高胆固醇血症, 良性	修饰

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的 B 型家族性高胆固醇血症健康风险项目，使用了 APOB 基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的 B 型家族性高胆固醇血症患病率，该检测不能代表用户真实的 B 型家族性高胆固醇血症患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致 B 型家族性高胆固醇血症患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患 B 型家族性高胆固醇血症的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有 B 型家族性高胆固醇血症的家族病史，或者您觉得自己有患上 B 型家族性高胆固醇血症的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求



检测内容

检测与 B 型家族性高胆固醇血症相关基因有风险相关的所有多态性位点

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和 B 型家族性高胆固醇血症相关的基因或位点。

5.3 TTR 相关心脏淀粉样变性



您的基因型属于**低风险**

相关知识

转甲状腺素心脏淀粉样变（ATTR-CM）是转甲状腺素蛋白在心肌间质外沉积所致，临床主要表现为心力衰竭和心律失常，严重影响患者的生活质量和生存率。其发病机制在于不稳定甲状腺素蛋白（TTR）的异常解离后的错误折叠，形成淀粉样物质沉积于心肌间质和身体其他部位。随着时间的推移，淀粉样物质沉积会使心肌变硬，进而引发心衰。患者临床诊断后平均存活时间较短，约为 2-3.5 年，死亡通常由进行性心力衰竭引起。

发病时间

ATTR-CM 有两种亚型：遗传型 TTR 淀粉样变性心肌病，由转甲状腺素蛋白基因突变引起，患者发病年龄较早，为 50-60 岁左右；另一种为野生型 TTR 淀粉样变性心肌病，患病率随年龄增长而增加，常发于 60 岁以上男性。

流行程度

ATTR-CM 诊断率极低，不足 1%。该疾病对患者生理、心理以及生活质量产生严重影响，影响患者个人和家庭生活。

典型症状

心力衰竭和心律失常。

治疗方法

临床中仅能针对症状治疗，帮助患者缓解相应症状，如心衰、房颤等。在极少数情况下，需要进行心脏和肝脏移植。

检测基因列表

TTR

检测到您的突变基因

无

检测细节



适用情况

Ebovir 提供的 TTR 相关心脏淀粉样变性健康风险项目，使用了 TTR 基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的 TTR 相关心脏淀粉样变性患病率，该检测不能代表用户真实的 TTR 相关心脏淀粉样变性患病风险。



注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致 TTR 相关心脏淀粉样变性患病风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患 TTR 相关心脏淀粉样变性的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有 TTR 相关心脏淀粉样变性的家族病史，或者您觉得自己有患上 TTR 相关心脏淀粉样变性的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

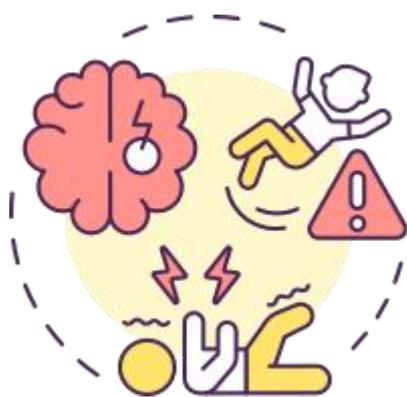
检测内容

检测与 TTR 相关心脏淀粉样变性相关基因有风险相关的所有多态性位点

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和 TTR 相关心脏淀粉样变性相关的基因或位点。

5.4 伴有严重神经系统疾病的体制性巨幼细胞性贫血



您的基因型属于**中度风险**

相关知识

又名二氢叶酸还原酶缺乏症导致巨幼红细胞性贫血。是一种常染色体隐性遗传代谢性疾病，以巨幼红细胞性贫血的血液学表现和不同的神经系统症状为特征，从婴儿期的严重发育迟缓和全身性癫痫发作到儿童期伴有学习困难的失神性癫痫再到无症状。亚叶酸治疗可改善部分症状。

流行程度

DHFR 缺乏症首次由两个不同的科学家小组于 2011 年独立报道。

典型症状

从婴儿期的严重发育迟缓和全身性癫痫发作到儿童期伴有学习困难的失神性癫痫再到无症状。

治疗方法

亚叶酸是叶酸的还原形式，用于纠正脑脊液中 5-MTHF 水平低和贫血。这可以减轻该疾病的一些症状。

检测基因列表

MSH3

检测到您的突变基因

MSH3

位于 5 号染色体上 (5q14.1)，该基因编码的蛋白质与 MSH2 形成异源二聚体，形成 MutS beta，是复制后 DNA 错配修复系统的一部分。MutS beta 通过与错配结合，然后与 MutL alpha 杂二聚体形成复合物，启动错配修复。该基因的第二个外显子中含有一个 9 bp 的多态串联重复序列。该重复序列在参考基因组序列中出现了 6 次，已有 3-7 次重复的报道。该基因缺陷是子宫内膜癌易感性的一个原因。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs1236940	MSH3	A > G	伴有严重神经系统疾病的体制性巨幼细胞贫血 - 良性	中等

影响分类

该检测关于变异对基因的影响程度分类为高度，中度，轻度和修饰，该分类来源于所使用的变异体注释工具。“高度”类别的变异被认为对蛋白质具有高度（破坏性）影响，可能导致蛋白质截断、功能丧失或引发无义介导的降解。“中度”类别的变异包含可能会改变蛋白质有效性的非破坏性变体。“轻度”类别的变异包含被假定大多无害或不太可能改变蛋白质的行为。“修饰”类别的变异包含通常是非编码变异或影响非编码基因的变异，这些变异很难预测或没有证据表明会产生影响。

注：必须谨慎使用影响类别，它们只是为了帮助和简化筛选过程。显然，我们无法预测“影响大”或“影响小”的变体是否会产生我们关注的表型。

检测细节

适用情况

Ebovir 提供的遗传代谢和神经退行性疾病 DHFR 健康风险项目，使用了 MSH3 基因上及基因间的多态性位点。该检测结果说明了该用户在现有文献基础上，所能预测到的是否有更高的 DHFR 患病率，该检测不能代表用户真实的 DHFR 患病风险。

注意

- 1.该检测未能覆盖所有能导致 DHFR 风险的基因或位点。
- 2.该检测结果不具有临床意义。
- 3.如有临床需求，请咨询专业医疗机构。

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患 DHFR 的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有 DHFR 的家族病史，或者您觉得自己有患上 DHFR 的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与 DHFR 相关基因有风险相关的所有多态性位点

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和 DHFR 相关的基因或位点。

5.5 代谢综合征



您的基因型属于**低风险**

相关知识

代谢综合征是一组同时出现的医疗状况，会增加您患心脏病、卒中和 2 型糖尿病的风险。这些疾病包括血压升高、高血糖、腰部脂肪过多以及胆固醇或甘油三酯水平异常。

代谢综合征与超重或肥胖症以及不活动密切相关。

发病时间

主要是成年人，儿童和青少年也可能患病。

流行程度

50 岁以上的人中超过 40% 的可能患有这种病。甚至儿童和青少年都有代谢综合征。

典型症状

腰围大（由于腹部脂肪过多）、高血压、抵抗胰岛素的作用（胰岛素抵抗）或糖尿病以及血液内的胆固醇和其他脂肪水平异常（血脂异常）。

治疗方法

运动锻炼并改变饮食习惯

治疗高血糖、高血压和脂肪水平异常

有时使用二甲双胍

代谢综合征的初始治疗包括运动锻炼和改变饮食习惯。如果有必要，也需针对代谢综合征的每个部分进行药物治疗。

检测基因列表

NOS3

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.疾病的发生发展由基因和环境等多重因素共同决定。本研究仅从基因层面对您患代谢综合征的风险进行预测，不代表您真实的健康状况，也不涉及您其他健康状况、生活习惯等的判断。
- 3.如您的家族有代谢综合征的家族病史，或者您觉得自己有患上代谢综合征的可能性，建议您咨询权威的健康专家或临床医生寻求帮助。

检测内容

检测与代谢综合征相关基因有风险相关的所有多态性位点。

检测局限

受限于现有科技手段和科学认知水平，该检测未能覆盖所有和代谢综合征相关的基因或位点。

6. 营养相关筛查



6.1 代谢能力

6.1.1 乳糖代谢

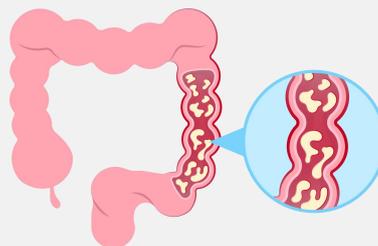
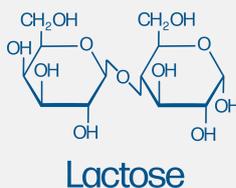
相关知识

乳糖不耐人群摄入过多乳糖导致的风险

喝牛奶吃奶制品等肠胃出现不舒服症状，主要由于肠道内缺少可以分解乳糖的乳糖酶，没有被分解掉的乳糖就在肠内被细菌不断发酵，进而引起腹胀、腹泻和腹痛，严重者可能会呕吐，脱水。

代谢原理

乳糖自口腔被摄入起，经咽、胃、胆及胰等大小消化腺的作用，并不发生任何化学变化，直至小肠粘膜刷状缘肠腔侧，在那里存在的乳糖酶催化下，才被水解为半乳糖和葡萄糖两种单糖，而被小肠吸收进入正常血液循环。然后在尿苷二磷酸半乳糖-4-表异构酶调节下，大部分半乳糖进入肝脏转为葡萄糖，少量由红细胞代谢或经尿液排出。



检测基因列表

MCM6



检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的乳糖代谢情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。

如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.1.2 咖啡因代谢

相关知识

摄入咖啡因的风险

- 加剧高血压。
- 诱发骨质疏松。
- 可能会引起产妇流产。
- 对易焦虑人群容易引起焦虑，心悸，手心冒汗等神经过敏反应。
- 对某些人群容易引起失眠或睡眠不良的情况。



摄入咖啡因的益处

- 可提振精神，增进思考与记忆，恢复肌肉的疲劳。
- 作用于心血管系统可提高心脏机能，使血管舒张，促进血液循环。
- 对于肠胃系统他可以帮助消化与脂肪的分解。

代谢原理

咖啡因在肝脏中被分解产生三个初级代谢产物黄嘌呤（84%），可可碱（12%），茶碱（4%）。咖啡因在摄取后 45 分钟内被胃和小肠完全吸收。吸收后它会分布于身体的所有器官之中，转化过程符合化学动力学一级反应，这些化合物进一步代谢，最终通过尿液排泄。



检测基因列表

CYP1A2

检测到您的突变基因

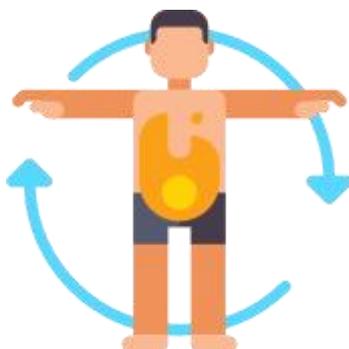
无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的咖啡因代谢情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.1.3 酒精代谢



相关知识

摄入酒精的风险

酒精会干扰大脑与其他器官之间的沟通，这些干扰可以影响您的睡眠质量，情绪及协调能力。

酒精可损害心脏健康，以及增加患上癌症的几率。

饮用酒精亦会对肝脏、胰脏和免疫系统造成不良影响。

酒精会影响如维生素 C、维生素 B12 和叶酸等必需营养素的吸收。

摄入适量酒精的益处

根据最新大型人群研究表明，酒精对人体的危害没有最低剂量，任何程度的酒精摄入都有可能对健康造成危害，请远离酒精饮品。尤其请勿酒后驾车。

代谢原理

摄入体内的酒精（乙醇）除极少量经呼吸和尿排泄外，95%以上在体内分解代谢，而肝脏是乙醇代谢的重要器官。酒精在人体内的分解代谢主要靠两种酶：一种是乙醇脱氢酶，另一种是乙醛脱氢酶。乙醇脱氢酶能把乙醇氧化成乙醛。而乙醛脱氢酶则能使乙醛氧化为乙酸。

酒精代谢慢和酒精过敏是两回事

过敏反应是身体免疫系统产生了特异性免疫应答而造成的病理反应，是外界因素（过敏原）和自身因素（过敏体质）相互作用的结果。酒饮品中含有的醇类、酯类、醛类等物质都可能是过敏原，对于一些人，可“触发”体内免疫反应，导致出现皮疹、皮肤瘙痒等现象。此时患者需立即停止饮酒，并视病情及时就诊或及时服药

检测基因列表

ADH1B, ALDH2

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的酒精代谢情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。

如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。



6.2 维生素



6.2.1 叶酸

您的基因型属于**中度风险**

相关知识

缺乏导致的问题

叶酸能帮助人体内的细胞生产和维持 DNA。它还能与维生素 B6, B12 和 C 共同制造血细胞。缺乏任何以上一种维生素都可能导致贫血。严重的叶酸缺乏导致巨红细胞性贫血。叶酸缺乏的早期症状可能包括：

- 疲劳
- 白发
- 口腔溃疡
- 发育不良
- 舌头肿胀

摄入过多导致的问题

由于人体不会贮存叶酸，所以叶酸通常对于人体而言是安全的。但是，补充剂摄入过多可能导致失眠。

代谢原理

在亚甲基四氢叶酸还原酶（MTHFR）及甲硫氨酸合成酶还原酶（MTRR）的作用下，叶酸参与了人体内的两个重要方面的代谢，一个是 DNA 的合成，叶酸是人体内参与合成碱基的关键辅因子；另一个是参与一些氨基酸的转换，叶酸能把“一碳单位”的化学基团加在有害的同型半胱氨酸上，使之除害。

检测基因列表

SLC46A1, MTHFD1, FOLR1, DHFR, MTHFR, MTHFS

检测到您的突变基因

MTHFR

MTHFR 位于 1 号染色体上（1p36.22），该基因编码的蛋白质能催化 5,10-亚甲基四氢叶酸向 5-甲基四氢叶酸的转化，而 5-甲基四氢叶酸是同型半胱氨酸再甲基化为蛋氨酸的辅助底物。该基因的遗传变异会影响对闭塞性血管疾病、神经管缺陷、结肠癌和急性白血病的易感性，该基因的突变与亚甲基四氢叶酸还原酶缺乏症有关。

您的位点详情

基因位点	基因名	我的基因型	描述	影响程度
rs1899156	MTHFR	G > A	神经管缺陷, 叶酸敏感性 - 可能为良性 MTHFR 缺乏症导致的同型胱氨酸尿症 - 良性	中度

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的叶酸代谢情况进行预测, 因不涉及其他因素的考虑, 不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要, 在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士, 获取专业的营养建议。

6.2.2 维生素 A

相关知识

缺乏导致的问题

帮助视网膜色素的形成是维生素 A 的基础功能之一。缺乏维生素 A 的典型症状有干眼症和夜盲。维生素 A 缺乏可使含铁量低的症状恶化并导致贫血。除了以上症状，缺乏维生素 A 可能会导致皮肤干燥，脱发，并增加腹泻和麻疹的严重程度及死亡风险。

摄入过多导致的问题

由于维生素 A 是脂溶性的，若摄入过多，则会在肝脏积累过量，随之引起维生素 A 过多症，包括以下症状：

皮肤、嘴唇干燥、口唇皸裂；复视重影；脱发；头痛、晕眩、恶心；肌肉疼痛，长骨连接处肿胀并疼痛；共济失调；急性大量维生素 A 过量可制昏迷或死亡

代谢原理

在人体中，维生素 A 有三种主要的形式：视黄醇、视黄醛、视黄酸。当维生素 A 在肝脏内定居下来，或在血液中旅行时，主要以视黄醇的形态出现；当其在眼睛里帮助我们看到东西时，就是视黄醛；当它们在细胞内调整基因表达、控制细胞生命周期时，则往往要现场变身为视黄酸。我们吃下去的动物性食品中的维生素 A，往往是视黄酯（脂肪酸与视黄醇的结合，比如棕榈酸视黄酯、醋酸视黄酯），它们在体内再转化为视黄醇。



检测基因列表

BCM01

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的维生素 A 代谢情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.2.3 维生素 B2

相关知识

缺乏导致的问题

维生素 B2 不能在体内长期存储，摄入不足、酗酒和部分药物都会导致维生素 B2 缺乏。维生素 B2 缺乏会引起多种症状，主要包括：

口腔 -生殖器综合征：口腔各处粘膜溃疡、开裂、舌炎等；眼部易疲劳，结膜充血、发炎；皮肤丘疹、阴囊炎。

长期缺乏的儿童生长迟缓，容易引起缺铁性贫血。

极度维生素 B2 缺乏会引起其他 B 族维生素不足。

摄入过多导致的问题

一般认为维生素 B2 是相对安全的，人体存储维生素 B2 的能力有限，过量也会以游离形式排出体外。但是在体内维生素 B2 含量非常高时，也会导致瘙痒、对光敏感、尿液变黄等症状。

代谢原理

维生素 B2（核黄素）对蛋白质、脂肪、碳水化合物等的代谢有着重要作用，一般以黄素腺嘌呤二核苷酸（FAD）和黄素单核苷酸（FMN）两种形式参与能量代谢。除了参与代谢，维生素 B2 还与细胞的生长、修复，铁的吸收和储存和动员等有关，对神经细胞、视网膜代谢、脑垂体促肾上腺皮质激素的释放和胎儿的生长发育也有影响。维生素 B2 是水溶性的维生素，在各种食物中广泛存在，如动物肝脏、鸡蛋、瘦肉、酵母、菠菜等，一般肉类含量高于植物性食物。此外，通过药剂补充时，一般建议补充时使用复合维生素 B，以保持和其他 B 族维生素的平衡。



检测基因列表

MTHFR

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的维生素 B2 营养需求情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.2.4 维生素 B6

相关知识

缺乏导致的问题

长期维生素摄入不足、吸收不良或者长期使用特定药物都会导致维生素 B6 缺乏，此外酗酒，在高温环境生活、作业，压力过大也会引起维生素 B6 缺乏。一般典型的症状包括：

脂溢性皮炎样皮疹、结膜炎、口炎和舌炎。

神经病变、嗜睡、神经错乱；贫血；恶心呕吐、食欲缺乏等。

摄入过多导致的问题

一般通过食物补充维生素 B6 很少会出现过量的问题，肾功能正常时会随尿液排出。但是长期过量补充可能会引起副作用，包括疼痛，周围神经病变，四肢疼痛和麻木等症状。孕妇大量摄入可能导致新生儿产生维生素 B6 依赖症，因此应该在医生指导下服用。

代谢原理

5'-磷酸吡哆醛（PLP）是维生素 B6 在体内的活性形式，可以作为辅酶参与 100 多种生理反应，主要参与氨基酸代谢，对蛋白质的代谢有重要意义，同时也参与糖、脂肪酸代谢，参与神经递质的合成等。维生素 B6 不能在体内长期储存，主要依赖从食物种补充。富含维生素 B6 的食物有酵母、鱼、肉、蛋奶和谷物、蔬菜等。



检测基因列表

ALPL, NBP3

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的维生素 B6 营养需求情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.2.5 维生素 B12

相关知识

缺乏导致的问题

疲劳，起立或者用力时伴随头晕
运动时呼吸急促
浮肿，舌头发红或牙龈出血
注意力难以集中
脸色苍白 腹泻或便秘
严重者会出现痴呆
沮丧抑郁 共济失调
手脚产生麻木感

摄入过多导致的问题

维生素 B12 是人体内每天需要量最少的一种，过量的维生素 B12 会产生毒副作用。据报道注射过量的维生素 B12 可出现哮喘、荨麻疹、湿疹、面部浮肿、寒颤等过敏反应，也可能相发神经兴奋、心前区痛和心悸。维生素 B12 摄入过多还可导致叶酸的缺乏。

代谢原理

食物中的维生素 B12 与蛋白质结合，进入人体消化道内，在胃酸、胃蛋白酶及胰蛋白酶的作用下，维生素 B12 被释放，并与胃粘膜细胞分泌的一种糖蛋白内因子（IF）结合。维生素 B12-IF 复合物在回肠被吸收。维生素 B12 的贮存量很少，约 2~3mg 在肝脏。主要从尿排出，部分从胆汁排出。



检测基因列表

MS4A3, CLYBL, FUT2

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的维生素 B12 代谢情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.2.6 维生素 C

相关知识

缺乏导致的问题

人体不能主动合成维生素 C，但是有一定的存储能力，因此短期维生素 C 缺乏不会马上出现相应症状。当食物中缺乏新鲜蔬菜、水果、或者吸收障碍、长期服用特定药物、酗酒，都可能导致维生素 C 不足。一般会出现以下症状：

无力、抑郁，面色苍白；儿童可能出现体重不增、易激惹的情况。

铁吸收障碍，贫血等。

出血，表现为皮肤淤点、紫癜，牙齿松动脱落，鼻出血或者，严重者甚至发生颅内出血，抽搐、休克以至死亡。

摄入过多导致的问题

过多的维生素 C 摄入之后，会被迅速从尿液排出，因此只有非常低的急性毒性。在超过 2-3 克的摄入可能会引起消化不良，其他过度服用的症状可能包括恶心、腹痛腹泻。

代谢原理

维生素 C 又称抗坏血酸，人体不能合成维生素 C，通常需要从食物中摄入，一般在小肠上方被吸收，最终从尿液排出。维生素 C 可以参与多种体内物质的代谢，对维持免疫功能、保持血管完整有重要作用。同时作为一种抗氧化剂，可以抑制络氨酸酶的形成，具有美白、淡斑的作用。

检测基因列表

SLC23A1, SLC23A2

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的维生素 C 营养需求情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.2.7 维生素 D

相关知识

缺乏导致的问题

缺乏维生素 D 的饮食以及日照不足会引起维生素 D 缺乏，可能会导致成人出现软骨病，对儿童则可能造成佝偻病，以及出现多汗、易激惹等神经症状。

摄入过多导致的问题

维生素 D 在食物中的含量一般不高，因此一般不会出现摄入过量的问题。但是如果长期过量服用维生素 D，可能会出现副作用。主要症状包括血钙过多，便秘，头痛，没有食欲，肌肉骨骼疼痛等。如果摄入过多导致维生素 D 中毒，可能会引起体重下降、发痒、软组织石灰化，以及心脏、肾脏出现钙化问题。

代谢原理

维生素 D 又称抗佝偻病维生素，主要起作用的是成员是 VD₂（麦角钙化醇）和 VD₃（胆钙化醇）。维生素 D 可以在肠道与脂肪一起被吸收，人体也可以通过日光照射自主合成维生素 D。维生素 D 可以提高人体对钙、磷的吸收，促进生长和骨骼钙化，对预防心脏病、糖尿病等也有一定作用。一般食物中维生素 D 的含量较低，天然维生素 D 主要来自动物性食物，如鱼油、肝脏、蛋黄等。



检测基因列表

GC, CYP2R1, NADSYN1

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的维生素 D 营养需求情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.2.8 维生素 E

相关知识

缺乏导致的问题

肌肉疼痛或无力

平衡能力差

视觉障碍

肌腱反射丧失

本体感受丧失（指肌、腱、关节等运动器官本身在不同状态时产生的感觉，例如，人在闭眼时能感知身体各部的位置。）

引起早期贫血包括：容易感觉疲劳，呼吸急促，脾气暴躁，头晕头痛，难以集中注意力

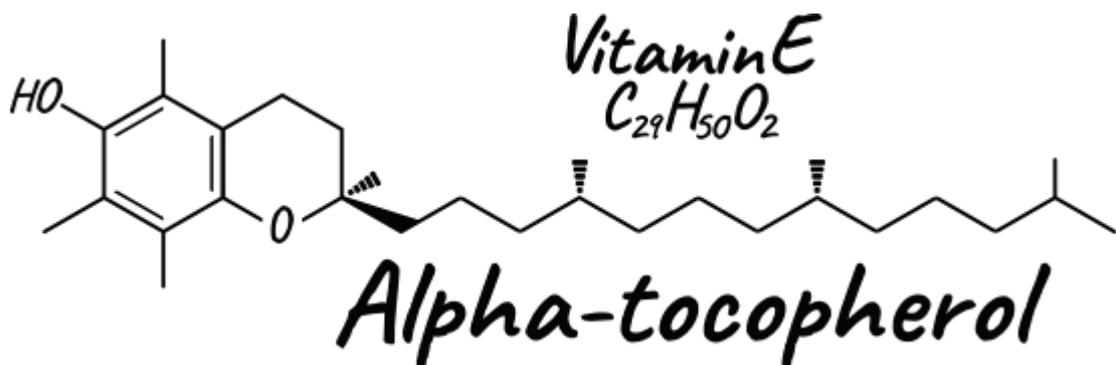
视网膜病变使其视觉模糊，严重可致失明

摄入过多导致的问题

摄入过多维生素 E 可增加出血风险。长此以往，可能会增加大脑出血及中风的风险。维生素 E 补充剂对于正在使用血液稀释剂和其他药物的患者可能有副作用，所以在用补充剂前请咨询专业医生。

代谢原理

正常情况下，摄入的维生素 E 以乳糜微粒的形式经肠道吸收进入循环系统，并由肝脏产生的特定蛋白转运到特定组织器官。如果摄入的维生素 E 太多，特定蛋白的承载量有限，过多的维生素 E 会通过粪便和尿液排出体外。



检测基因列表

ZPR1, CYP4F2

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的维生素 E 代谢情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.2.9 维生素 K

相关知识

缺乏导致的问题

维生素 K 因为在食物中广泛存在，而且肠道微生物也能合成，一般不易缺乏。肝功能受损、肠病、以及使用抗生素的人、早产儿可能会出现维生素 K 缺乏。维生素 K 缺乏可能引起贫血、瘀伤、流鼻血和牙龈出血，女性可能有月经过多的问题。

摄入过多导致的问题

自然形式的维生素 K（包括 K1 和 K2），过量摄入没有明显的副作用，可能会引起过敏反应。与此相对，维生素 K3 过度服用是有明显毒性的，可能会引起过敏反应、溶血性贫血和损伤肝细胞。此外，维生素 K 过多可能会影响法华林等抗凝剂的药效。

代谢原理

维生素 K 主要以 K1、K2、K3、K4 等形式存在，和肝脏合成四种凝血因子（凝血酶原、凝血因子 VII，IX 及 X）密切相关，对凝血功能有着重要作用。维生素 K 可作用于成骨细胞，促进骨组织钙化，特别是老年人的骨密度和维生素 K 呈正相关。维生素 K 可以通过食物摄入，肠道微生物也可以合成，因此成人一般不会缺乏维生素 K，但是新生儿可能容易出现维生素 K 缺乏。需要注意的是，对肝功能有问题的人、孕妇补充维生素 K 可能会有相关风险，同时可能会影响抗血液凝固剂的药效，因此建议在和有相关资质的医生咨询后再制定补充方案。

检测基因列表

CYP4F2, VKORC1

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的维生素 K 营养需求情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.3 矿物质

6.3.1 铁营养需求

相关知识

缺乏导致的问题

铁缺乏可导致贫血。大多数时候，症状起初很轻且发展缓慢。症状可能包括：

感到脾气暴躁 感觉比平时更容易疲劳 头痛 难以集中注意力

随着贫血越来越严重，症状可能包括：

脆甲症 起立时会头晕

肤色苍白 呼吸急促 舌痛

摄入过多导致的问题

摄入过多的铁会引起铁负荷过量，早期症状可能包括疲劳，关节疼痛，腹痛，性欲减弱。随后症状可能包括关节炎，肝脏疾病，糖尿病及肤色异常。



代谢原理

铁代谢为铁被生物体吸收，在生物体内转运，分布，储存，利用，转化排泄的过程。食物中的三价高铁经过胃酸作用变成亚铁在十二指肠和空肠上段被吸收，然后转运至细胞内。铁每天主要随胃肠道上皮细胞、胆汁等排除。

该过程在包括人在内的高级动物中有完善的控制体系，保持铁的吸收与排泄的相对平衡状态。

检测基因列表

TF, TMPRSS6

检测到您的突变基因

无



如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的铁代谢情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.3.2 钙营养需求



相关知识

缺乏导致的问题

人体中的大部分钙是骨中磷酸钙的形式存在。那些长期缺乏钙的人可能会患骨质疏松症。

骨质疏松早期症状包括：

背部强烈疼痛 身高萎缩 肌无力

钙不足的其他症状包括抑郁症，高血压，焦躁不安，手脚和脚趾产生刺麻感和灼热感等。

摄入过多导致的问题

在一小段时间内增加钙摄入量通常不会引起问题。但是，长期较高水平的钙摄入会导致便秘，并且会增加某些人群患肾结石的风险。

代谢原理

通常，通过食物摄入的钙 20%-30% 被吸收入胃肠道，未被吸收的钙随粪便排出体外。钙代谢主要受维生素 D 调节，维生素 D 可加强钙在小肠中的重吸收，其密切参与血浆钙稳态。体内的钙以两种形式存在：99% 以上的钙与磷一起以羟基磷灰石的形式构成骨盐，存在于骨骼和牙齿中，其余约 1% 的钙以离子形式存在于软组织，细胞外和血液中，统称混溶钙池。上述两种钙保持着动态平衡状态。骨中的钙不断从破骨细胞中释放，进入钙池，而钙池中的钙离子则不断沉积于成骨细胞中，形成新骨。

检测基因列表

VDR, CASR

检测到您的突变基因

无



如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的钙代谢情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.3.3 镁营养需求



相关知识

镁是人体所有器官所需的宏量矿物质营养素，特别是心脏、肌肉和肾脏。镁是人体细胞内的主要阳离子，浓集于线粒体中，仅次于钾和磷。

镁对人体的作用

镁是酶的激活剂：镁激活多种酶活多酶如己糖激酶等，参与体内许多重要代谢过程，包括蛋白质、脂肪和碳水化物的代谢，氧化磷酸化作用、离子转运、神经冲动的产生和传递、肌肉收缩等。

镁对骨骼的影响：镁是骨细胞结构和功能所必需的元素，使骨骼生长和维持。镁可影响骨的吸收。

镁对心血管的影响：镁主要作用于周围血管系统引起血管扩张，小剂量应用可发生面红、出汗及温暖感，与体温调节有关。

镁对肠胃道的作用：碱性镁盐可中和胃酸。镁离子在肠腔中吸收缓慢，促进水分滞留，引起导泻作用。

缺乏或过多

缺乏：缺乏镁时表现食量减少、生长停滞、掉毛、皮肤损害、虚弱、水肿、神经肌肉过度兴奋、心跳无节律、器官钙化及退行性变性等症状。

过多：血清镁过多时，可能发生恶心、呕吐、周围血管扩张、血压下降、发热和口渴等表现情况。



检测基因列表

SHROOM3, MUC1

检测到您的突变基因

无



如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的镁营养需求情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。

6.3.4 锌营养需求

相关知识

锌的功能

锌具有三大基本功能：催化功能、结构功能和调节功能；通过这三种功能，锌在人体发育、认知行为、创伤愈合、味觉和免疫调节等方面发挥重要作用。

人体缺锌的表现

厌食：缺锌时味蕾功能减退、味觉功能降低食欲不振，消化能力也减弱。

生长发育落后：缺锌妨碍蛋白质合成并造成进食减少，影响小儿生长发育，严重者可有侏儒症。

异食癖：缺锌小儿可有喜吃泥土、墙皮、纸张、煤渣或其它异物等现象，成年人缺锌也有喜吃土的报道。

易感染：缺锌者免疫功能降低，易患各种感染性疾病，包括腹泻。

皮肤黏膜症状：缺锌严重时，全身皮肤可能有皮疹、大疱性皮炎、复发性口腔溃疡等。

胎儿生长发育落后：严重缺锌孕妇可导致胎儿生长发育落后及各种畸形，包括神经管畸形等。

其他：因维生素 A 代谢障碍而血清维生素 A 降低，暗适应时间延长、产生夜盲等。



检测基因列表

SLC30A8, SLC39A8, SLC39A14

检测到您的突变基因

无

如何使用该检测结果

注意

- 1.该检测不适用于临床诊断。
- 2.个人的营养代谢情况是基因与环境、生活习惯等相互作用的结果。
- 3.该检测结果仅从基因层面上对您的锌营养需求情况进行预测，因不涉及其他因素的考虑，不代表您的真实情况。如您有营养补充相关的需要，在必要时可结合此基因检测结果咨询权威的营养学家、临床医生或专业人士，获取专业的营养建议。