



姓 名 : XXX

性 别 : 男

年 龄 : X

样本编号 : XS16JJ00001

报告日期 : 2018-08-08

备注：为安全保护用户隐私，本内容只展示部分示例结果，具体检测报告内容需根据购买产品检测服务项目为主



# 肺癌

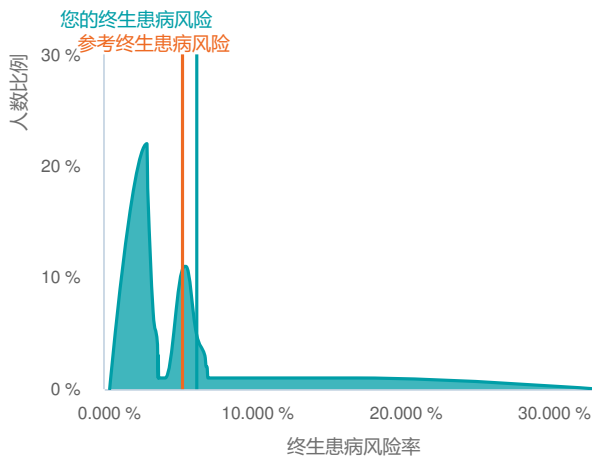


## 背景介绍

肺癌 (Lung Cancer) 是发病率和死亡率最高的恶性肿瘤，位于我国恶性肿瘤的第一位。绝大多数肺癌起源于支气管粘膜上皮，亦称支气管癌。肺癌主要分为非小细胞肺癌和小细胞肺癌，其中非小细胞肺癌占85%以上。肺癌在欧美工业发达国家和我国的一些工业大城市中发病较高，且多见于男性，高发年龄为40岁以上。

您的终生患病风险为**5.8762%**，中国男性参考终生患病风险为 **4.9500%**，因此您的患病风险倍数为**1.1871**倍。

## 患病风险 (与中国人平均水平相比)



在100个中国男性人群中，比您患病风险低的有81人。  
在100个中国男性人群中，和您患病风险相同的有5人。  
在100个中国男性人群中，比您患病风险高的有14人。

\*此图为中国男性人群终生患病风险的分布情况，是根据中国男性的基因分布计算得出的结果。

\*图中纵轴表示对应患病风险的人群比例，横轴表示终生患病风险（四舍五入得到的结果）。

## 基因位点检测结果

基因名	基因位点	你的基因型	评价
CHRNA3	rs1051730	CC	😊
OGG1	rs1052133	CC	😐
WWOX	rs3764340	CC	😊
EGFR	rs763317	AG	😐
HYKK	rs8034191	TT	😊

😊: 该位点基因型不会增加该疾病的患病风险。

😐: 该位点基因型对该疾病的患病风险影响比较小。

😞: 该位点基因型对该疾病的患病风险影响比较大。

## 自我检查

注意留意自身是否存在不明原因的持续咳嗽、痰中带血丝或咯血、反复出现发热、吞咽困难、胸部疼痛、四肢关节部位疼痛，以及无任何剧烈活动的情况下出现胸闷、憋气等症状。

## 医院检查

诊断主要是低剂量螺旋CT检查、痰细胞学检查、PET-CT检查、纤维或电子支气管镜检查等。建议以下三类人群每年进行低剂量CT筛查：1.年龄在55-79岁人群，且每年吸烟量大于30包；2.年龄在55-79岁人群，且近15年内戒烟的；3.年龄在50岁以上，且每年吸烟20包并具有肺癌高发风险。

## 生活建议

- (1) 必须尽早戒烟，不吸烟者要避免吸二手烟；尽量远离各种放射性危害，如放射性治疗、核污染等。
- (2) 尽量避免吸入工业废气、厨房油烟等，工作中接触砷、铬、石油等物质的人，应尽量佩戴防毒面罩。
- (3) 积极防治慢性支气管炎、支气管扩张、肺结核、矽肺、尘肺等疾病。
- (4) 饮食中尽量减少腌制食物，尽量避免腐烂或发霉的食物。



## 背景介绍

Usher综合征IIIA型 (Usher Syndrome, Type IIIA) 是一种常染色体隐性遗传病。IIIA型是由 CLRN1 基因突变引起的。本病是视觉系统和听觉系统异常的一种疾病。本病主要表现为听力下降, 视力下降和平衡失调。本病较为罕见, 在所有患Usher综合征的患者中, IIIA型占比2%。而在芬兰人中, 发病率极高, 占40%。

## 致病机理

CLRN1基因突变导致该病的发生。该基因指导与听觉, 视觉和身体平衡有关的蛋白的合成, 形成对听觉极为重要的毛细胞和对视觉极为重要的光感细胞。该基因的突变导致相关的蛋白不能合成, 对视觉和听觉等造成损伤, 进而引发相关的临床症状。

## 基因位点检测结果

遗传模式	检测位点数	纯合突变个数 <sup>[1]</sup>	杂合突变个数 <sup>[2]</sup>	是否存在患病风险
常染色体隐性遗传	2	0	0	不存在

[1]所有检测位点中, 携带风险突变是纯合子的个数。无论显性遗传模式还是隐性遗传模式, 自身均有患病的可能。

[2]所有检测位点中, 携带风险突变是杂合子的个数。对于显性遗传模式来说, 携带杂合子自己即有患病的可能。对于隐性遗传模式来说, 自身不患病但后代有患病的可能。

## 高风险基因检测结果

基因名称	基因位点	您的基因型	检测结果
-	-	-	-

## 临床表现

Usher综合征IIIA型的患者在婴儿时期听力和视力正常, 然而在儿童期之后, 听觉和视觉受损, 听力和视力逐渐下降, 到中年之后甚至出现失聪和失明; 并且该病患者伴有平衡失调等症状。

## 建议

Usher型重深度耳聋患者可选佩适宜助听器。本病目前尚无有效治疗方法, 建议采取产前诊断、基因筛查等手段进行预防。



# 瑞格列奈



## 背景介绍

瑞格列奈是一种非磺脲类促胰岛素分泌药。该药与胰岛β细胞膜上的特异性受体结合，促进与受体偶联的ATP敏感性钾通道关闭，抑制钾离子从β细胞外流，同时钙通道开放，钙离子内流，促进胰岛素分泌，主要用于饮食控制及运动锻炼不能有效控制血糖的2型糖尿病患者，与二甲双胍联用具有协同控制血糖的作用。该药可模仿胰岛素的生理性分泌，餐后降血糖作用较快，对改善餐后高血糖非常有效。

## 药物服用建议

谨慎使用

## 基因位点检测结果

基因名称	基因位点	基因型	结果解释
KCNJ11	rs5219	CT	II型糖尿病患者，药效比较好。
SLCO1B1	rs2306283	CT	血浆中药物浓度会降低。

## 适用疾病

2型糖尿病

## 常见药物

瑞格列奈片

## 不良反应

- (1) 低血糖反应通常较轻微，给予碳水化合物较易纠正。若较严重，可输入葡萄糖。
- (2) 血糖水平的改变可导致暂时性视觉异常，尤其是在治疗开始时。
- (3) 胃肠道临床试验中有报告发生胃肠道反应，如腹痛、腹泻、恶心、呕吐和便秘。
- (4) 肝酶系统个别病例报告用瑞格列奈片治疗期间肝功酶指标升高。
- (5) 过敏反应可发生皮肤过敏反应。



## 背景介绍

早在1824年，人们发现鱼肝油对治疗佝偻病起重要作用。1918年，英国梅兰比爵士证实佝偻病是一种营养缺乏症，但他一直误认为是缺乏维生素A所致。

1921年Elmer McCollum使用破坏鱼肝油中维生素A做同样实验，结果还是可以治疗佝偻病。他将该营养素命名为维生素D。1923年，威斯康辛大学教授证明用紫外线照射食物和其他有机物可提高其中的维生素D含量，这说明，人们可以通过阳光照射，自己就可以合成维生素D。

研究发现，严格的紫外线控制虽然使皮肤产生的维生素D显著减少，但也不会引起维生素D缺乏，此时可通过饮食和维生素补充剂来适当补充维生素D。维生素D能促进钙和磷在小肠的吸收，使钙从血中沉着到生长快速的骨骼内，使骨质变硬。因此，充足的维生素D是保证食物中的钙吸收、保证骨骼生长发育的前提条件。

研究表明，NADSYN1和GC基因与25(OH)D（维生素D的检测指标）的水平相关，NADSYN1和GC基因缺陷分别导致胆固醇合成、羟基化和维生素D运输等途径，使个体对维生素D的代谢能力存在差异。

## 检测结果

需求量低

需求量正常

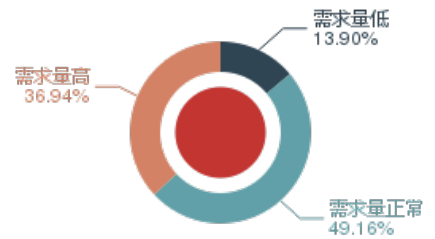
需求量高

检测结果显示，您的维生素D代谢能力弱，建议适当加强阳光照射，必要时还可额外补充维生素D。

### 基因位点检测结果

基因	基因位点	基因型
GC	rs2282679	AC
DHCR7	rs7944926	AG

### 基因型分布



您属于：**需求量高**

## 小贴士

根据您的检测结果，建议您多进行户外活动，充足的阳光照射，体内可以合成足够的维生素D，但由于紫外线可能加大患皮肤癌的风险，建议要做好防晒措施。天然食物中的维生素D含量通常较低，动物性食品是主要来源，如鱼肝油、牛奶等，可根据身体需求适当补充。