



欢迎来到您的
疾病风险、带病状况
与药物敏感度
DNA报告

遗传性健康风险: 您应该知道什么



遗传性健康风险报告将告诉您遗传变体如何影响患上某些疾病的风险。此报告不诊断癌症、任何其他健康状况或作为医疗指南。



生活方式和环境等因素也会影响一个人是否会患上某些疾病的风险。此报告无法告诉您这些情况的总体风险,也无法确定您是否会患上疾病。



拥有较高风险变体并不意味着您一定会有相关的健康状况。同样的,即使没有检测到风险变体,您仍然有可能会有患上疾病的风险。此报告可能未包含所有其它的遗传风险变体。



此报告不能取代医疗人员的诊断。请向医疗人员咨询您的遗传健康报告。此报告不应用于做出任何的医疗决定。

状态测试: 您应该知道什么



携带者状态测试可检测到可能导致疾病的遗传变体。这些变体通常会在某些种族中出现。



成为携带者意味着您只携带导致该疾病的一个变体。在这种情况下,您通常不会患上此遗传疾病。但是,患上此疾病的风险变体将有可能遗传到您的孩子身上。



在家庭计划的过程中,了解您的携带者身份是非常重要的。如果您和您的伴侣都是此疾病携带者,您的孩子将有可能得到此疾病。



遗传咨询可以帮助您更了解您报告及做出选择。如果您是携带者或者您想了解更多资料,您可以选择专业的遗传咨询。

父亲是一个携带者



母亲是一个携带者



每个孩子都有:



25%
的概率不是携带者



50% 的概率是携带者



25%
的概率患病



如果父母双方都是携带者,其子女则可能继承两个基因变体,并且患病。

药物反应: 您所应该知道的

引言

许多药物都能精确的对准特定的细胞受体或细胞内酶来产生效应。它们还可能与负责激活、分解和清除药物的酶具产生特定相互作用。遗传变异可以决定这些药物与酶的相互作用。

我们的身体里有成千上万个遗传自父母的基因。一些基因负责控制您的身体如何处理药物。药物反应测这些基因的变化或变异，其中可能决定一些药物是否对您有效或者您是否可能会对一些特定药物产生副作用。

了解您的报告结果

我们已将我们测试的药物反应分组为几种特定的药物。您的 DNA 报告提供有关您的基因如何影响您对不同药物反应的信息。

过好反应

根据您的DNA资料，您对这些药物的代谢太快，这可能导致您对这些药物的治疗反应欠佳。您可以考虑增加这些药物的起始剂量。

良好反应

根据您的DNA资料，您对这些药物的代谢处于最佳速度，这可能会导致您对这些药物有更好的治疗反应。您可以按照指示使用这些药物。

正常反应

根据您的DNA资料，您对这些药物的代谢处于正常速度，这可能会导致对这些药物有正常的治疗反应。您可以按照指示使用这些药物。

中度反应

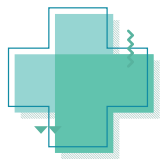
根据您的DNA资料，您对这些药物的代谢速度稍慢，这可能导致对这些药物的治疗反应欠佳。此外，您产生副作用的风险略高。您可以考虑减少这些药物的起始剂量。

较低反应

根据您的DNA资料，您对这些药物的代谢率较低，这可能导致对这些药物的治疗反应欠佳。此外，您产生副作用的风险较高。您可以考虑减少这些药物的起始剂量并谨慎使用。

免责声明

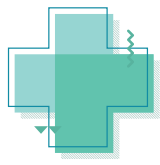
此报告与医学诊断无关。对于医疗诊断和治疗的决定，请咨询医生或医疗保健专业人士。请勿单一使用 DNA 测试来确定您对所有药物的反应。如果您服用不止一种药物，您可能还需要进行不止一项测试。此测试不适用于所有药物，它仅适用于某些药物。



遗传健康风险: 摘要

疾病名称	变体检测	页面
视力		
剥脱性青光眼	2 / 3	9
年龄相关性白内障	1 / 1	10
年龄相关性黄斑变性	0 / 2	11
新 近视	1 / 1	12
新 远视	2 / 2	13
新 散光	0 / 1	14
新 糖尿病视网膜病变	0 / 3	15
新 原田氏症	2 / 3	16
皮肤		
遗传过敏性皮炎	3 / 8	18,19
银屑病	0 / 1	20
瘢痕疙瘩	1 / 1	21
白癜风	1 / 5	22
呼吸系统		
哮喘	0 / 2	24
过敏性鼻炎	0 / 1	25
慢性阻塞性肺疾病	1 / 2	26
肺纤维化	2 / 4	27
新 肺气肿	1 / 1	28
新 阻塞性睡眠窒息症	0 / 1	29
神经系统		
阿尔茨海默氏病	0 / 1	31
帕金森氏病	0 / 2	32
多发性硬化症	1 / 2	33
新 神经胶质瘤	2 / 4	34
新 偏头痛	4 / 8	35
新 原发性颤抖症	0 / 1	36

疾病名称	变体检测	页面
内分泌系统		
甲状腺功能减退症	2 / 3	38
毒性弥漫性甲状腺肿	3 / 5	39
2型糖尿病	2 / 3	40
心血管系统		
高血压	3 / 4	42
冠状动脉疾病	1 / 5	43
心肌梗死	1 / 4	44
缺血性脑卒中	0 / 2	45
心房颤动	1 / 5	46
扩张型心肌病	0 / 1	47
高甘油三酯血症	0 / 2	48
新 冠状动脉痉挛	1 / 1	49
新 颅内动脉瘤	3 / 6	50
新 周边动脉疾病	1 / 2	51
新 静脉血栓栓塞	2 / 3	52
新 腹主动脉瘤	3 / 3	53
新 川崎症	4 / 5	54
新 姿态性低血压	1 / 1	55
新 颈动脉阻塞	0 / 2	56
新 布嘉达综合症	1 / 2	57
泌尿系统		
慢性肾病	1 / 1	59
肾结石	2 / 4	60
IgA肾病	3 / 3	61
继发性肾病综合症	0 / 1	62



遗传健康风险: 摘要

疾病名称	变体检测	页面
感染		
新 肺结核	1 / 2	64
新 慢性乙型肝炎	2 / 2	65
新 慢性丙型肝炎	1 / 1	66
新 麻风	5 / 5	67,68
新 登革休克症	1 / 1	69
新 重症疟疾	1 / 2	70
性别相关疾病		
新 子宫内膜异位症	5 / 8	72
新 子宫肌瘤	1 / 1	73
新 多囊卵巢综合征	8 / 11	74,75
新 妊娠糖尿病	1 / 3	76
新 妊娠期肝内胆汁淤积症	1 / 1	77
新 勃起功能障碍	1 / 4	78
骨		
新 髌骨断裂	4 / 7	80,81
新 腰椎管狭窄症	3 / 7	82
新 骨质疏松	0 / 2	83
耳朵		
新 老年性听力损伤	2 / 2	85
新 耳硬化症	2 / 2	86
鼻子		
新 鼻窦炎	2 / 2	88

疾病名称	变体检测	页面
口腔		
新 蛀牙	1 / 2	90
新 牙周病	2 / 3	91
心理		
新 专注不足/过度活跃症(ADHD)	3 / 4	93
新 抑郁症	0 / 4	94
新 自闭症	4 / 4	95
新 惊恐症	1 / 1	96
新 饮食失调症	1 / 5	97
新 妥瑞症	4 / 4	98
新 慢性疲劳症候群	1 / 3	99
新 强迫症	1 / 3	100
其他		
类风湿关节炎	1 / 5	102
痛风	2 / 4	103
脊柱侧凸	0 / 1	104
腿不安综合症	1 / 1	105
酒精依赖症	1 / 2	106
双相情感障碍	1 / 3	107
嗜睡症	2 / 2	108
遗传性色素沉着症 (HFE相关)	0 / 2	109
胆结石	0 / 1	110
原发性胆汁性肝硬化	1 / 2	111
乳糜泻	0 / 1	112



遗传携带者状态: 摘要

疾病名称	变体检测	页面	疾病名称	变体检测	页面
沙勒瓦-沙格奈河流域常染色体隐性痉挛性共济失调 (ARSACS)		114	2E 型肢带型肌营养不良症 (LGMD2E)		138
Andermann 综合症 (ACCPN)		115	2I 型肢带型肌营养不良症 (LGMD2I)		139
常染色体隐性遗传多囊性肾病变 (ARPKD)		116	中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症		140
β 地中海贫血症和相关的血红蛋白病		117,118	1B型枫糖浆尿病 (MSUD 1B)		141
布卢姆综合征		119	IV 型粘脂贮积病		142
天门冬氨酸酰基转移酶缺乏症		120	CLN5 连带神经元蜡样脂褐质沉积症		143
1a型碳水化合物缺乏醣蛋白症候群 (PMM2-CDG)		121	PPT1 连带神经元蜡样脂褐质沉积症		144
囊肿性纤维化		122,123	A 型尼曼-匹克病		145
D-双功能蛋白缺乏症 (DBPD)		124	GJB2相关非综合征型听力损失, DFNB1		146
二氢脂酰胺脱氢酶缺乏症 (DLD缺乏症)		125	甲状腺肿-耳聋综合征和DFNB4听力损失 (SLC26A4相关)		147
家族性自主神经紊乱		126	苯丙酮酸尿症及相关疾病 (PKU)		148,149
家族性高胰岛素血症 (ABCC8相关)		127	2 型原发性高草酸尿症 (PH2)		150
家族性地中海热 (FMF)		128	肢近端型点状软骨发育不良1型(RCDP1)		151
C 类范科尼贫血症		129	唾液酸贮积病		152
GRACILE综合征		130	镰状细胞性贫血		153
高雪氏症1型		131	Sjögren-Larsson综合征		154
1a 型糖原存储疾病 (GSD1a)		132	黑蒙性家族痴呆症		155
1b 型糖原存储疾病 (GSD1b)		133	酪氨酸血症I型		156
遗传性果糖不耐症		134	Usher综合征1F型 (Usher 1F)		157
表皮松解交界赫利茨类型 (LAMB3相关)		135	Usher综合征3A型 (Usher 3A)		158
法国-加拿大型亚急性坏死性脑脊髓病 (LSFC)		136	PEX1 连带齐薇格谱系障碍		159
2D型肢带型肌营养不良症 (LGMD2D)		137			

无 有



药物敏感度: 摘要

类项	药物名称	变体检测	页面
慢性疾病常用药物及 住院使用药物	氯吡格雷 CLOPIDOGREL	良好反应 - 建议正常用药	161
	华法林 WARFARIN	良好反应 - 建议正常用药	162
	异烟肼 ISONIAZID	良好反应 - 建议正常用药	163,164
	奥美拉唑 OMEPRAZOLE	良好反应 - 建议正常用药	165
	辛伐他汀 SIMVASTATIN	中度反应 - 建议减少起始剂量	166
	磺酰脲类药物	良好反应 - 建议正常用药	167
	别嘌醇 ALLOPURINOL	中度反应 - 建议减少起始剂量	168
	西酞普兰 CITALOPRAM	良好反应 - 建议正常用药	169
	安定 DIAZEPAM	良好反应 - 建议正常用药	170
	咖啡因 CAFFEINE	较低反应 - 建议谨慎使用	171
	乙醇类药物 ETHANOL	良好反应 - 建议正常用药	172
	伏立康唑 VORICONAZOLE TABLETS	良好反应 - 建议正常用药	173,174
	他克莫司 TACROLIMUS	较低反应 - 建议谨慎使用	175
肿瘤常用药物	氟尿嘧啶 FLUOROURACIL	正常反应 - 建议正常用药	177
	巯嘌呤类药物 THIOPURINES	良好反应 - 建议正常用药	178,179
	卡培他滨 CAPECITABINE	正常反应 - 建议正常用药	180
其他药物	阿巴卡韦 ABACAVIR	良好反应 - 建议正常用药	182
	塞来昔布 CELECOXIB	良好反应 - 建议正常用药	183
	西地那非 SILDENAFIL	较低反应 - 建议谨慎使用	184



健康风险 视力





健康风险

脱落青光眼

剥脱性青光眼 (Exfoliation Glaucoma, XFG) 是一组以特征性视神经萎缩和视野缺损为共同特征的疾病，病理性眼压增高是其主要危险因素。眼压升高水平和视神经对压力损害的耐受性与青光眼视神经萎缩和视野缺损的发生和发展有关。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

青光眼的症状取决于您的病情类型和阶段。例如：

- 隅角开放性青光眼
- 双眼两侧或中央视野中频繁出现斑片状盲点
- 晚期管状视线
- 急性闭角型青光眼
- 剧烈头痛
- 眼睛痛
- 恶心和呕吐
- 视野模糊
- 在灯光周围看到“光晕”
- 眼睛发红

风险因素

某些因素可能会增加您患上剥脱性青光眼的风险，其中包括：

- 内眼压高
- 超过60岁
- 非洲裔、亚裔或西班牙裔
- 有青光眼家族病史
- 眼角膜中央较薄
- 严重近视或远视
- 眼睛受过伤或进行过眼部手术
- 长时间使用皮质类固醇药物，尤其是眼药水

标记	您的基因型	您的结果	解释
COL11A1	GG	较高风险	当该部位携带G等位基因时，它与眼前房深度显着负相关，这可能会增加青光眼剥脱的风险。
PLEKHA7	TT	较低风险	如果基因座携带风险C等位基因，这会增加疾病的风险。
Intergenic	TC	较高风险	根据大量样本分析，携带T等位基因风险的位点可增加疾病风险。



健康风险

白内障

年龄相关性白内障（Age-related Cataract）是最常见的白内障类型，随年龄增长发病率增高。据认为它与老年代谢缓慢发生的退行性变有关，不过大多数病例病情进展缓慢，且不影响视力。在部分病例确实因晶状体混浊而影响视力此时年龄相关性白内障的诊断才真正具有临床意义。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

白内障的症状包括：

- 视觉及视线模糊或昏暗
- 夜间视力退化
- 对光线和眩光敏感
- 需要更亮的光线以进行阅读和其他活动
- 在灯光周围看到“光晕”
- 经常更换眼镜或隐形眼镜度数
- 视力对颜色退色或泛黄
- 单眼双视

风险因素

增加白内障风险的因素包括：

- 年龄增长
- 糖尿病
- 过度暴露在阳光下
- 抽烟
- 肥胖
- 高血压
- 眼睛曾经受伤或发炎
- 曾经进行眼科手术
- 长期使用皮质类固醇药物
- 摄取过量的酒精

如何预防

目前没有研究证明如何预防白内障或减慢白内障的进展。但是医生认为几种策略可能会有所帮助，包括：

- 定期检查眼睛
- 戒烟
- 管理其他的健康问题
- 选择包含大量水果和蔬菜的健康饮食
- 戴墨镜
- 减少饮酒

标记	您的基因型	您的结果	解释
WRN	AG	较高风险	当在此部位发生A>G突变时，患病的风险可能增加。



健康风险

与年龄相关的黄斑变性

老年黄斑变性（AMD）是视网膜中心“黄斑区”高龄退化的自然结果，是老年人不可逆盲的主要原因之一。此眼科疾病主要损害中心视力，会导致看事物时中心发黑发暗、出现黑斑，以及看东西变形，但不会引起疼痛。目前没有针对AMD的特效疗法，因此对待此病，预防很重要。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

黄斑变性症状通常出现得突然并迅速恶化。它们包括：

- 视觉错乱，例如直线似乎弯曲
- 单眼或双眼的中央视力下降
- 视力对颜色的强度或亮度降低
- 视野中的出现模糊点或盲点
- 总体视野模糊
- 症状突然发作或迅速恶化

风险因素

可能会增加黄斑变性风险的因素包括：

- 50岁以上
- 家族病史
- 抽烟
- 肥胖
- 心血管疾病

并发症

湿性黄斑变性已发展至中枢视力丧失的人患上抑郁症和社交孤立的风险较高。随着视力的严重丧失，人们可能会产生幻觉（Charles Bonnet综合征）。

标记	您的基因型	您的结果	解释
ARMS2	GG	较低风险	该位点的G> T突变可能引起氧化损伤和细胞凋亡，并最终促进AMD的发生。
CFH	TT	较低风险	携带C等位基因的变体可能引起过度反应的免疫反应，攻击正常细胞并促进AMD。



健康风险

近视

近视是一种普遍的视力问题。有近视的人，看较近的景物视线比较清楚；看较远的景物视线比较模糊。这是由眼轴过长或角膜弧度太弯导致光线弯曲而造成不正确的折射。因此，图像会聚焦在视网膜的前面，而不是在视网膜上。

1

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

- 近视眼的症状可能包括：
- 看远处景物时视力模糊
 - 需要眯眼或关上部分眼皮才能看得清楚
 - 眼睛疲劳而引起的头痛
 - 夜间驾驶时感到困难

风险因素

- 某些可能增加罹患近视的风险包括：
- 遗传
 - 环境条件：缺乏户外活动

并发症

- 近视的并发症包括：
- 生活素质下降
 - 眼睛疲劳
 - 安全问题
 - 其他眼部问题

标记	您的基因型	您的结果	解释
BLID	GG	较高风险	AG和GG基因型往往有更高的近视遗传风险。



健康风险

远视

有远视的人，看较近的景物视线比较模糊；看较远的景物视线比较清楚。

2

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

远视的症状包括：

- 看近处景物时视力模糊
- 需要眯着眼睛才能看得清楚
- 眼睛疲劳、灼热、眼睛周围刺痛
- 在进行一些近距离活动：如阅读、写作、电脑工作后眼睛不舒服或头痛

风险因素

远视风险因素：

- 遗传

并发症

和远视有关的并发症包括：

- 斗鸡眼
- 生活素质下降
- 眼睛疲劳
- 安全问题

标记	您的基因型	您的结果	解释
TOX	AC	较高风险	AA和AC基因型往往具有较高的远视遗传风险。
GJD2	AC	较高风险	AA和AC基因型往往具有较高的远视遗传风险。



健康风险

散光

散光是一种常见及可治疗的眼睛问题，由眼睛的弧度出现瑕疵所导致的距离模糊和近距离的视力模糊。当眼睛的前表面或眼睛内部的晶状体的曲线不配合时，就会发生散光。这会导致近及远距离的视线模糊。

0

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

散光的症状包括：

- 模糊或扭曲的视线
- 眼睛疲劳或不适
- 头痛
- 夜视困难
- 眯眼

标记	您的基因型	您的结果	解释
PDGFRA	CC	较低风险	报告显示，TT和TC基因型往往有较高的散光遗传风险。



健康风险

糖尿病视网膜病变

糖尿病视网膜病变是一种会影响眼睛的糖尿病并发症。它是由眼睛视网膜背面的感光组织血管损坏而引起的。1型或2型糖尿病患者都有可能患上这病变。糖尿病患者或无法控制血糖的人会有较高患上糖尿病视网膜病变的风险。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

糖尿病性视网膜病变的症状可能包括：

- 飞蚊症
- 视线模糊
- 视力度数波动
- 色觉辨认障碍
- 部分视线出现黑色阴影
- 视力下降
- 双眼均会受影响

风险因素

糖尿病视网膜病变的风险因素包括：

- 糖尿病年期 - 患上糖尿病的年期越长，风险越高
- 血糖水平控制欠佳
- 高血压
- 高胆固醇
- 怀孕
- 吸烟
- 非洲裔、西班牙裔美国人或美国原住民

并发症

糖尿病视网膜病变涉及在视网膜内血管的异常生长。并发症可导致严重的视力问题包括：

- 玻璃体出血
- 视网膜脱落
- 青光眼
- 失明

标记	您的基因型	您的结果	解释
TBX18	CC	较低风险	TT和TC基因型具较高的糖尿病视网膜病变遗传风险。
MYSM1	TC	较低风险	TT基因型具较高的糖尿病视网膜病变遗传风险。
PLXDC2	AA	较低风险	GG基因型具较高的糖尿病视网膜病变遗传风险。



健康风险

原田氏症

原田氏症（VKH疾病）会影响眼睛、耳朵、神经系统和皮肤。造成VKH疾病的确切原因目前还是未知的，但其症状通常被认为是由免疫系统对病毒感染的异常反应所导致的。遗传因素可能也和此疾病有关系。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

在早期阶段，一些症状可能包括：

- 头痛
- 头晕
- 颈部僵硬
- 恶心及呕吐
- 听力受损
- 耳鸣

在下一阶段，一些症状可能包括：

- 单眼或双眼的视力模糊
- 眼睛发炎
- 视网膜脱落的迹象

恢复期通常发生在几个星期至几个月后。在这个阶段，症状可能包括：

- 白斑症
- 出现一小撮白头发、睫毛及眉毛（白发病）
- 脱发

一半以上的病人会出现复发，其症状可能包括：

- 白内障
- 青光眼
- 视网膜下异常血管生长（脉络膜血管增生）

风险因素

风险因素包括：

- 遗传
- 有色种族比较受此疾病影响，如西班牙裔、亚裔、美国原住民、中东人和印度人

并发症

最常见的并发症包括：

- 白内障
- 青光眼
- 脉络膜血管增生
- 视网膜下纤维化
- 脉络膜萎缩
- 虹膜粘连
- 视神经萎缩

标记	您的基因型	您的结果	解释
IL23R	AA	较低风险	AG和GG基因型具有更高的VKH疾病遗传风险。
HLA-DRB1	CG	较高风险	CG和GG基因型具有更高的VKH疾病遗传风险。
ZNF365	TC	较高风险	CT和TT基因型具有更高的VKH疾病遗传风险。



健康风险 皮肤问题





健康风险

遗传过敏性皮炎

特应性皮炎 (Atopic dermatitis)，是一种与遗传过敏素质有关的慢性炎症性皮肤病，表现为瘙痒及皮肤泛红。此疾病最常见于婴幼儿，但是在任何年龄也可能患上此疾病。

3

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

遗传过敏性皮炎（湿疹）的症状因人而异，其中包括：

- 皮肤干燥
- 严重瘙痒，尤其是在晚上
- 红色至棕灰色斑块，尤其是在手、脚、脚踝、腕部、颈部、上胸部、眼皮、肘部和膝盖的弯曲处。如果是婴儿，这些症状将出现在侧脸和头皮
- 皮肤表面上有小凸起，当刮伤时可能流出液体并结硬皮
- 皮肤变厚、破裂及鳞屑状
- 刮伤后的敏感与肿胀皮肤

原因

健康的皮肤有助于保持水分，并保护您免受细菌、刺激物和过敏原的侵害。湿疹与影响皮肤提供这种保护能力的基因变异有关。这使您的皮肤受到环境因素、刺激性和过敏原的影响。在某些儿童中，食物过敏可能会导致湿疹。

风险因素

遗传过敏性皮炎的主要风险因素是在个人或家族中有湿疹过敏、花粉症或哮喘的病史。

并发症

遗传过敏性皮炎（湿疹）的并发症可能包括：

- 哮喘和花粉症
- 慢性发痒及鳞屑状的皮肤
- 皮肤感染
- 刺激性手皮炎
- 过敏性接触性皮炎
- 睡眠问题



健康风险

遗传过敏性皮炎

标记	您的基因型	您的结果	解释
ZNF365	TC	正常风险	当此位点携带C等位基因时，患病的风险将增加。
MHC	AA	较高风险	当此位点携带A等位基因时，患病的风险将增加。
IL13	CC	较低风险	当该位点携带A等位基因时，患病的风险将增加。
HLA-B	AA	较低风险	当此位点携带G等位基因时，患病的风险将增加。
C6orf10	GG	较高风险	当此位点携带G等位基因时，患病的风险将增加。
GLB1	AG	正常风险	当此位点发生G> A突变，这将会增加患病的风险。
Intergenic	CC	较高风险	当该位点携带C等位基因时，患病的风险将增加。
Intergenic	TC	正常风险	C> T突变发生在此部位将会增加疾病的风险。



健康风险

银屑病

银屑病，俗称牛皮癣，在全年龄段均有发病；主要表现为局部甚至全身性的皮肤红斑、破损以及白色鳞屑脱落。它是一种自免疫和炎症反应引起的常见慢性皮肤疾病。它可能会对对患者生活及心理造成很大的影响。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

银屑病的症状因人而异。常见的症状包括：

- 红色的皮肤斑块覆盖着厚厚的银色鳞片
- 小鳞屑（常见于儿童）
- 可能导致流血的干燥与破裂皮肤
- 瘙痒、灼痛或酸痛
- 指甲变粗、有蚀损斑或小凹槽
- 关节肿胀及僵硬

风险因素

任何人都可能患上银屑病，但是以下这些因素会增加您患上银屑病的风险：

- 家族病史
- 病毒和细菌感染
- 压力
- 肥胖
- 抽烟

并发症

如果您患有银屑病，您将会有更大的风险罹患某些疾病。这些疾病包括：

- 银屑病关节炎
- 眼睛状况
- 肥胖症
- 2型糖尿病
- 心血管疾病
- 代谢综合征
- 其他自身免疫性疾病
- 帕金森氏病
- 肾脏疾病
- 情绪问题

标记	您的基因型	您的结果	解释
MHC	GG	较低风险	当此变异体携带C等位基因时，可能会增加免疫系统错误识别的可能性，从而增加银屑病的风险。



健康风险

瘢痕疙瘩

瘢痕组织是人体创伤修复过程的必然产物。瘢痕组织是一种肿大及突起的疤痕，它可以是粉红色、肤色或者比周围肤色更深。瘢痕组织通常出现在上胸、肩膀、头部、刚穿过耳洞的耳垂及颈部，但是它也可能出现在身体其它的部位。

1

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

瘢痕疙瘩源自于疤痕组织的过度生长。瘢痕疙瘩通常会比原本的伤口大很多。它们可能需要数周或数月的时间才能完全形成。

瘢痕疙瘩的症状包括：

- 肤色、粉红色或红色的局部疤痕
- 隆起的皮肤块状
- 随着时间及疤痕组织的不断扩大，该范围也会跟着扩大
- 皮肤瘙痒

原因

大多数皮肤损伤例如：烧伤、痤疮疤痕、水痘疤痕、刺耳、划痕、手术切口和疫苗接种都可以导致瘢痕形成。研究显示，肤色较深的人因皮肤创伤而产生瘢痕疙瘩的风险较高。这些案例发生在15%至20%的撒哈拉南非洲裔、亚洲裔或拉丁裔中。另一方面，白人种患此病的机率明显较小，而且目前在白化症患者身上也没有任何病理。瘢痕疙瘩具有遗传成分，这意味着如果其中一者或两者父母都患有瘢痕疙瘩，他们的孩子将更可能患上瘢痕疙瘩。

标记	您的基因型	您的结果	解释
Intergenic	CC	较高风险	GWAS研究发现，该位点与瘢痕疙瘩的发生具有显着相关性。



健康风险

白癜风

白癜风(Vitiligo)是一种常见多发的色素性皮肤病。黑色素(一种负责皮肤、头发及眼睛等器官颜色的色素)的脱失将导致白癜风患者出现皮肤表面白斑的现象。色素脱失通常先发生在暴露于日光的皮肤,如手、足、臂、面部和嘴唇。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前,请咨询医疗保健专家。

症状

白癜风的迹象包括:

- 局限性或泛发性的皮肤色素脱失
- 头皮、睫毛、眉毛或胡须上的头发过早变白
- 口腔和鼻子内部的组织失去颜色
- 视网膜内层失色或变色

根据不同的白癜风类型,变色的斑点可能会出现在:

- 身体的许多部位。这是最普通的类型,称为白癜风。变色的斑块通常在相应的身体部位(对称)上相似地进展
- 身体的一侧或一部分。这种类型的节段型白癜风倾向于在年轻时发病。通常进展一两年,然后停止
- 身体的一个或几个区域。这种类型被称为局部白癜风

白癜风的疾病发展通常很难被预测,有时斑块在未经治疗的情况下就能自动停止扩散。在大多数的情况下,色素脱失会继续发展扩大,并最终涉及到大部分的皮肤区域。通常皮肤恢复肤色的几率是非常小的。

并发症

社会或心理困扰、晒伤、皮肤癌、眼睛问题,例如虹膜发炎(虹膜炎)和耳聋。

标记	您的基因型	您的结果	解释
Intergenic	AA	较低风险	研究分析发现,该基因座的G等位基因与白癜风的早期发作和严重临床类型有关。
HLA	AG	较低风险	大数据分析发现,该基因座的GG基因型与白癜风的早期发作和严重临床类型有关。
RNASET2	TC	较高风险	此变异体位于RNASET2基因上,并且携带T等位基因,可能引起RNASET2基因表达的增加,从而增加患病的风险。
HLA	CC	较低风险	大数据分析发现,携带T等位基因的位点与白癜风的早期发作和中度至重度临床类型有关。
Intergenic	AA	较低风险	大数据分析发现,当该位点携带G等位基因时,会增加白癜风的风险。



健康风险 呼吸道系统





健康风险

哮喘

支气管哮喘，简称哮喘，是目前全球最常见的慢性疾病之一，也是儿童期最常见的慢性疾病之一，通常表现为，导致反复发作的喘息、气促、胸闷和（或）咳嗽等症状。保持健康的生活方式、避免受到一些环境因素的刺激及正确的服药可以有效地控制哮喘的症状。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

哮喘症状因人而异。哮喘有可能很少发作又或者仅在某些时候，例如运动时出现症状。除此之外，有些患者到了年老时才会出现哮喘的症状。

- 呼吸急促
- 胸闷或疼痛
- 因呼吸急促、咳嗽或喘息而导致睡眠困难
- 呼气时发出啸叫声（喘息是儿童哮喘的常见征兆）
- 咳嗽或喘息（被呼吸道病毒例如感冒或流感影响）

风险因素

某些因素可能会增加患上哮喘的风险，其中包括：

- 有血缘亲戚（例如父母或兄弟姐妹）患有哮喘
- 患有另一种过敏性疾病，例如遗传过敏性皮炎或过敏性鼻炎（花粉症）
- 超重
- 吸烟
- 接触二手烟
- 暴露于烟气或其他类型的污染
- 接触职业诱因，例如农业、美发和制造业中使用的化学物质

并发症

哮喘可能导致以下并发症：

- 睡眠、工作或娱乐活动上的干扰
- 在哮喘发作期间，上班或上学请病假
- 支气管永久性变窄（气道重塑），影响呼吸质量
- 严重哮喘发作时到急诊室就诊及住院
- 长期使用某些药物以缓解严重哮喘而带来的副作用

标记	您的基因型	您的结果	解释
SLC6A7	TC	正常风险	CC基因型与哮喘风险增加相关。
ORMDL3	TC	正常风险	TT基因型，儿童在普通感冒后，患上哮喘的风险较高。



健康风险

过敏性鼻炎

过敏性鼻炎患者通常会有类似普通感冒的症状，例如：流鼻水、眼睛发痒、呼吸困难、打喷嚏及鼻窦压力。和感冒不同的是，过敏性鼻炎不是由病毒造成的。它是一种身体对环境过敏原（例如：花粉、尘螨、皮肤上的小斑点、猫狗的口水及动物毛发）所产生的反应。

0

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

过敏性鼻炎的常见症状包括：

- 打喷嚏、流鼻涕、鼻塞、鼻子痒
- 咳嗽、喉咙痛或发痒
- 眼睛痒、流泪及有黑眼圈
- 经常头痛及过度疲劳
- 荨麻疹、湿疹型症状，例如极度干燥、皮肤发痒、起水泡和流分泌物

风险因素

过敏性鼻炎的主要风险因素是有被遗传所导致的个人或家族哮喘、皮肤及食物过敏的病史。过敏性鼻炎通常会在童年的时候发作而且症状通常不会持续到成人阶段。如果过敏性鼻炎在二十岁之后才出现症状，那些症状可能会持续到中年。

并发症

不幸的是，过敏性鼻炎本身无法预防。治疗和生活管理是病人拥有良好生活质量的关键。花粉症可能引起的一些并发症包括：

- 因症状而造成睡眠问题
- 发展成哮喘症并且可能恶化
- 耳朵受感染
- 鼻窦炎或频繁的鼻窦感染
- 发展成哮喘症并且可能恶化
- 经常头痛

标记	您的基因型	您的结果	解释
HLA	TC	正常风险	当此位点发生T>C突变时，患病的风险增加。



健康风险

慢阻肺

慢性阻塞性肺疾病简称慢阻肺(COPD)是一种破坏性肺部疾病，其病症与有害气体及有害颗粒接触有关，可进一步发展为肺心病和呼吸衰竭，致残率和病死率很高。虽然环境毒素和污染也能引起慢性阻塞性肺疾病，但此类病症多与长期吸烟有关，因此戒烟会减少患慢性阻塞性肺疾病的风险。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

慢阻肺通常是没有的症状直到肺部严重损伤，这个时候症状通常会随着时间而恶化，尤其如果患者还继续吸烟。慢性支气管炎的主要症状是每年至少连续三个月每天咳嗽和产生呼吸系统粘液（痰）。慢阻肺的其他体征和症状可能包括：

- 呼吸急促，尤其是在进行体力活动的时候
- 喘息
- 胸部紧迫感
- 由于肺部粘液过多，早上必须先清嗓子
- 慢性咳嗽可能会产生透明、白色、黄色或绿色的粘液（痰）
- 嘴唇或指甲床发蓝
- 呼吸道经常受感染
- 乏力
- 在病发后阶段体重下降
- 脚踝、脚或腿肿胀

风险因素

某些因素可能会增加患上慢阻肺的风险，其中包括：

- 接触烟草烟雾
- 吸烟的哮喘患者
- 职业原因接触粉尘和化学物质
- 接触燃烧燃料产生的烟雾
- 遗传

并发症

慢阻肺可能引起许多并发症，其中包括：

- 呼吸道感染
- 心脏问题
- 肺癌
- 肺动脉高血压
- 抑郁症

标记	您的基因型	您的结果	解释
FAM13A	CC	较低风险	研究表明，C> T突变可能与普通人群中FEV1/FVC的变化以及对COPD的易感性有关。
HYKK	TC	较高风险	研究表明，一般人群中T> C突变可能与COPD相关。



健康风险

肺纤维化

肺纤维化是一种由肺部疤痕和损害所造成的状况。当肺纤维化逐渐恶化，它将造成肺部无法正常运作及呼吸困难。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

肺纤维化的症状包括：

- 呼吸急促及困难
- 干咳
- 疲劳
- 无法解释的体重爆瘦
- 肌肉和关节疼痛
- 手指或脚趾的尖端变宽和变圆（形成棍状）

风险因素

容易患肺纤维化的因素包括：

- 年龄：此疾病病很可能会影响中老年人
- 性别：特发性肺纤维化更可能影响男性多于女性
- 抽烟
- 对胸部进行放射治疗或使用某些化学治疗药物会增加肺纤维化的风险
- 遗传因素

并发症

肺纤维化的并发症包括：

- 肺部高压（肺动脉高压）
- 右侧心力衰竭（肺心病）
- 呼吸衰竭
- 肺癌
- 肺部并发症

标记	您的基因型	您的结果	解释
TERT	AC	较高风险	研究表明，C> A突变会增加特发性肺纤维化的风险。
DPP9	AA	较低风险	研究表明，该部位的A> G突变会增加肺纤维化的风险。
DSP	TT	较低风险	研究表明，该部位的T> G突变会增加特发性肺纤维化的风险。
ATP11A	AG	较高风险	研究表明，该位置的A> G突变会增加肺纤维化的风险。



健康风险

肺气肿

肺气肿是一种导致呼吸短促的肺部问题。肺气肿病患的肺部肺泡通常出现受损。随时间增长，空气囊的内壁会被削弱及破裂，产生更大的空气空间。因而减少了肺的表面积和氧气到达血液流量。

1

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

肺气肿的主要症状是逐渐开始的呼吸急促。其他症状包括：

- 原因不明的呼吸急促
- 嘴唇或指甲变成蓝色或灰色
- 精神不警觉

风险因素

增加患上肺气肿的风险因素包括：

- 吸烟
- 年龄：40至60岁的人较容易受影响
- 长期暴露于二手烟的环境
- 从事的职业需要暴露于烟雾或灰尘当中
- 暴露于室内和室外的污染

并发症

较容易患上肺气肿的人：

- 肺塌陷
- 心脏问题
- 肺大疱

标记	您的基因型	您的结果	解释
SERPINE2	CC	较高风险	报告显示，CC基因型的个体往往有更高的肺气肿遗传风险。



健康风险

阻塞性睡眠窒息症

阻塞性睡眠窒息症会导致睡眠期间出现重复性的呼吸停止。阻塞性睡眠窒息症是由间歇性喉咙肌肉松弛及睡眠中呼吸道收窄而导致的。打鼻鼾是阻塞性睡眠窒息症显著的标志。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

阻塞性睡眠窒息症的症状包括：

- 白天过度嗜睡
- 打鼻鼾
- 在睡眠中停止呼吸
- 随着喘气或窒息的突然醒来
- 醒来时口干或喉咙痛
- 早晨起来感觉到头痛
- 白天难以集中注意力
- 情绪变化较大
- 高血压
- 夜间出汗
- 性欲减退

风险因素

增加阻塞性睡眠窒息症的风险因素包括：

- 身体过重
- 呼吸道过窄
- 高血压
- 慢性鼻塞
- 吸烟
- 糖尿病
- 家族病史
- 哮喘
- 性别：男性风险较高

并发症

阻塞性睡眠窒息症被认为是一种严重的疾病。并发症可能包括：

- 白天疲劳和嗜睡
- 心血管问题
- 药物和手术并发症
- 眼部问题

标记	您的基因型	您的结果	解释
NRG1	AG	较低风险	报告显示，AG和GG基因型往往有较低的阻塞性睡眠窒息症遗传风险。



健康风险 神经系统





健康风险

阿尔茨海默氏病

阿尔茨海默氏病（造成老人痴呆症的普遍原因），是一种会导致记忆和思考能力逐渐恶化的不可逆型脑部疾病。在阿尔茨海默氏病的后期，一些生活上最简单的任务都回被影响。阿尔茨海默氏病的症状通常会在60岁后才出现。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

记忆力减退是阿尔茨海默氏病的关键症状。这种疾病的早期征兆通常是难以记住最近发生的事情或谈话内容。随着疾病的进展，记忆障碍将会加重，并且出现其他症状。患有阿尔茨海默氏病的病人可能会意识到记忆及思考上的困难。通常，家人或朋友可能更容易注意到症状如何恶化。

风险因素

阿尔茨海默氏病的风险因素包括：

- 年龄
- 家族病史和遗传
- 唐氏综合症
- 性别
- 轻度认知障碍
- 头部曾经受过创伤
- 生活方式与心脏的健康状况

并发症

阿尔茨海默氏症引起的记忆力和语言丧失、判断力受损以及其他认知变化可能会使其他健康状况的治疗复杂化。患有阿尔茨海默氏病的人可能无法：

- 告知他或她正在遭受痛苦，例如牙齿问题
- 报告其他疾病的症状
- 遵循规定的治疗计划
- 注意或描述药物副作用

随着阿尔茨海默氏病发展到最后阶段，大脑的变化会开始影响身体功能，例如吞咽、平衡以及肠和膀胱的控制力。这些影响会增加患上其他健康问题的风险，例如：

- 将食物或液体吸入肺部
- 肺炎和其他感染
- 摔倒
- 骨折
- 褥疮
- 营养不良或脱水

标记	您的基因型	您的结果	解释
APOE	TT	较低风险	携带C等位基因的位点可以加速β-淀粉样蛋白的沉积，同时减缓其降解。它可能引起神经纤维缠结，增加患病的风险。



健康风险

帕金森氏病

帕金森病是一种神经系统疾病，在60岁以上的老年人中发病率较高。发病初期症状一般表现为一侧肢体的震颤或活动迟缓不便、缺乏面部表情、说话含糊不清及行动缓慢。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

帕金森氏症的症状因人而异。早期迹象可能很轻微而被忽略。症状通常从身体的一侧开始，在症状开始影响到两侧后，通常该侧会变得更糟。

帕金森氏病的症状包括：

- 震颤
- 运动缓慢及迟缓
- 肌肉僵硬
- 姿势和平衡受损
- 失去自动机芯系统
- 语言变化
- 书写变化

风险因素

帕金森氏病的风险因素包括：

- 年龄：人们通常会在60岁以上发展这种疾病
- 遗传
- 性别：男性比女性更容易患帕金森氏病
- 接触过有毒物质

并发症

帕金森氏病经常伴有以下其他问题，这些问题是可以治愈的：

- 思考困难
- 抑郁和情绪变化
- 吞咽问题
- 咀嚼和进食问题
- 睡眠问题及障碍
- 膀胱问题
- 便秘

标记	您的基因型	您的结果	解释
LRRK2	GG	较低风险	A等位基因可促进神经元坏死并增加炎症反应，从而增加帕金森氏病的风险。
SCNA	CC	较低风险	当此变异位点是TT基因型时，可能会导致 α -突触核蛋白结构改变，从而增加帕金森氏病的风险。



健康风险

多发性硬化症

多发性硬化 (Multiple Sclerosis, MS) 是一种牵涉到大脑及脊椎骨 (中央神经系统) 的自身免疫病。此疾病有可能造成视力、手脚的行动、感官及平衡上的问题。它是一种长期的疾病而且有时会导致严重的失能，不过有时候它的症状也会比较温和。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

症状通常会影响到动作，例如：

- 一个或多个肢体感到麻木或虚弱，通常一次只会出现在身体的一侧，或者出现在腿和躯干
- 某些颈部动作会产生电击感，特别是将颈部向前弯曲时（莱尔米特征）
- 震颤、缺乏协调或步态不稳

视力问题也很常见，包括：

- 部分或完全失去视力，通常一次只用一只眼睛，或者通常在眼球转动时会感到疼痛
- 长期双眼症
- 视力模糊

其它症状包括：

- 说话含糊不清
- 疲劳
- 头晕
- 身体局部发麻或疼痛
- 性、肠和膀胱功能问题

风险因素

这些因素可能会增加患上多发性硬化症的风险：

- 年龄：通常会影响到16至55岁的人群。
- 家族病史
- 受过某些感染
- 维生素D：维生素D含量低和甚少暴露在阳光下会增加多发性硬化症的风险。
- 某些自身免疫性疾病（例如：甲状腺疾病、1型糖尿病及炎症性肠病）
- 抽烟

并发症

多发性硬化症患者也可能发展为：

- 肌肉僵硬或痉挛
- 瘫痪，通常在腿部
- 膀胱、肠或性功能问题
- 心理变化，例如健忘或情绪波动
- 抑郁
- 癫痫

标记	您的基因型	您的结果	解释
HLA-DRA	GG	较低风险	携带A等位基因的变异位点与免疫球蛋白IgG数量的增加有关，这可能导致多发性硬化症的风险增加。
IL7R	CC	较高风险	该部位的CC基因型可能导致淋巴细胞增殖减少，从而增加患病的风险。



健康风险

神经胶质瘤

神经胶质瘤是一种由脑或脊柱神经胶质细胞形成的肿瘤。30%的脑和中枢神经系统肿瘤及80%的恶性脑肿瘤是属于神经胶质瘤。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

常见的神经胶质瘤症状包括：

- 头痛
- 恶心或呕吐
- 思想混乱或脑功能下降
- 丧失记忆
- 性格出现变化或易怒
- 平衡出现困难
- 尿失禁
- 视力问题
- 说话出现困难
- 癫痫发作

风险因素

导致神经胶质瘤的确切原因尚不清楚。但也有一些因素可能会增加脑肿瘤的风险。这些风险因素包括：

- 年龄：神经胶质瘤于45岁至65岁之间的成年人当中较为常见
- 曝露于辐射
- 家族病史

并发症

神经胶质瘤的并发症包括：

- 头痛
- 癫痫发作
- 胸口痛
- 勃起功能障碍
- 肌肉失去控制
- 肠道或膀胱失去控制
- 麻木
- 四肢或上半身疲弱

标记	您的基因型	您的结果	解释
TERT	AC	较高风险	报告显示，与CC和AC基因型往往有更高的神经胶质瘤遗传风险。
CCDC26	TT	较低风险	报告显示，与GT和GG基因型往往有更高的神经胶质瘤遗传风险。
CDKN2B-AS1	GG	较高风险	报告显示，与GA和GG基因型往往有更高的神经胶质瘤遗传风险。
PHLDB1	AG	较低风险	报告显示，与GA和AA基因型往往有更高的神经胶质瘤遗传风险。



健康风险

偏头痛

偏头痛通常会造成头部一侧剧烈抽搐痛楚或脉冲感。其他并发症包括恶心、呕吐和对光及声音极度敏感。偏头痛发作可以持续数小时至数天，它的疼痛度也可以非常严重以至影响日常活动。

4

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

偏头痛的症状包括：

- 通常头部一侧出现头痛情况
- 出现剧烈抽搐痛楚或脉冲感的疼痛
- 对光、声音、味觉和触觉极度敏感
- 恶心和呕吐

风险因素

偏头痛的风险因素包括：

- 家族病史
- 年龄：偏头痛往往在30岁达到高峰
- 性别：女性有高三倍的风险患上偏头痛的风险
- 荷尔蒙变化

并发症

偏头痛的并发症包括：

- 偏头痛脑梗塞
- 无梗塞之持续性预兆
- 偏头痛触发型癫痫发作
- 抑郁和焦虑
- 眩晕
- 恶心和呕吐
- 失眠

标记	您的基因型	您的结果	解释
PRDM16	TT	较低风险	報告顯示，AC和CC基因型往往有更高的偏頭痛遺傳风险。
TSPAN2	CC	较低风险	報告顯示，AC和AA基因型往往有更高的偏頭痛遺傳风险。
MEF2D	AA	较低风险	報告顯示，AC和CC基因型往往有更高的偏頭痛遺傳风险。
TRPM8	GG	较高风险	報告顯示，GG基因型往往有更高的偏頭痛遺傳风险。
PHACTR1	AA	较高风险	報告顯示，AA基因型往往有更高的偏頭痛遺傳风险。
SUGCT	TC	较高风险	報告顯示，TC和TT基因型個體往往有更高的偏頭痛遺傳风险。
ASTN2	GG	较高风险	報告顯示，AG和GG基因型個體往往有更高的偏頭痛遺傳风险。
LRP1	TC	较低风险	報告顯示，TT基因型個體往往有更高的偏頭痛遺傳风险。



健康风险

原发性颤抖症

原发性颤抖症是一种导致不自主地晃动的神经系统病症。它几乎可以影响身体的任何部位，但最常发生在手部尤其是进行一些简单的活动，如用水杯喝水或绑鞋带。

0

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

原发性颤抖症的症状包括：

- 通常从身体的一侧慢慢发作
- 行动能力变差
- 通常从一只手或双手开始恶化
- 随着病情加重，有可能会出现情绪压力、疲劳及对咖啡因或温度极度敏感

风险因素

原发性颤抖症的风险因素包括：

- 基因突变
- 年龄：常见于40岁以上的人士

并发症

如果震颤变得严重，病患者可能会出现以下困难：

- 握紧杯子而不让饮料溢出
- 进食
- 化妆或剃须
- 讲话时，声带或舌头受到影响
- 清晰地写字

标记	您的基因型	您的结果	解释
LRRK2	GG	较低风险	报告显示GC和CC基因型往往有更高的原发性颤抖症遗传风险。



健康风险 内分泌系统





健康风险

甲状腺功能减退

当甲状腺生产不足够的荷尔蒙，其功能将会随着减退。甲状腺功能减退的症状包括疲累、体重增加及感觉忧郁。甲状腺功能减退症可以透过服用荷尔蒙来取代体内生产不足的荷尔蒙。甲状腺功能减退是无法被预防的，通常此疾病是有自身的免疫系统攻击及破坏甲状腺而产生的。除此之外，一些甲状腺癌及甲状腺过度活跃的治疗也有可能导致甲状腺功能减退症。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

甲状腺功能减退的症状因激素不足的严重程度而异。问题往往会发展缓慢而且持续数年。甲状腺功能减退和症状可能包括：

- 疲劳
- 对温度更敏感
- 便秘
- 皮肤干燥
- 体重增加
- 肌肉无力
- 血胆固醇水平升高
- 肌肉酸痛
- 月经量增加或月经不调
- 头发稀疏
- 甲状腺肿大（甲状腺肿）

风险因素

尽管任何人都可以发展甲状腺功能减退症，此疾病的风险包括：

- 女性会有较高风险
- 年龄超过60岁
- 有甲状腺疾病的家族病史
- 患有自身免疫性疾病，例如1型糖尿病或乳糜泻
- 已接受放射性碘或抗甲状腺药物治疗
- 颈部或上胸部接受过放射治疗或检测
- 进行过甲状腺手术（部分甲状腺切除术）
- 在过去六个月内已怀孕或分娩

并发症

未经治疗的甲状腺功能减退症可导致许多健康问题，例如甲状腺肿、心脏问题、精神性疾病、周围神经病变、粘液水肿、不育及造成先天性缺陷

标记	您的基因型	您的结果	解释
VAV3	TT	较低风险	当该部位发生T> C突变时，患病的风险会增加。
HLA	AG	较高风险	如果该位点带有风险基因G等位基因，疾病的风险会增加。
SH2B3	TC	较高风险	如果该部位携带T等位基因，疾病风险会增加。



健康风险

毒性弥漫性甲状腺肿(格雷夫斯病)

毒性弥漫性甲状腺肿 (Graves' Disease) 是一种由过多的甲状腺激素而造成的自身免疫性疾病。由于甲状腺激素和身体多个系统都有关系，毒性弥漫性甲状腺肿的症状范围可以非常广泛而且会对身体整体健康造成影响。

3

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

格雷夫斯病的症状包括：

- 焦虑和烦躁
- 手或手指的轻微震颤
- 对温度敏感及增在温暖或湿润的皮肤增加排汗量
- 在正常的饮食习惯下体重减轻
- 甲状腺肿大
- 月经周期变化
- 勃起功能障碍或性欲减退
- 排便频繁
- 眼睛肿胀 (Graves眼病)
- 疲劳
- 皮肤发红，通常在脚的胫骨或脚掌上 (Graves皮肤病)
- 快速或不规则心跳 (心悸)

风险因素

这些因素可能会增加患上这种疾病的风险：家族病史、性别（女性比男性更容易患上 Graves病）、其他自身免疫性疾病（患有其他免疫系统疾病的人，例如1型糖尿病或类风湿关节炎的病人会有较高风险）、情绪或身体压力、怀孕及吸烟。

并发症

格雷夫斯病的并发症可能包括怀孕问题、心脏病、甲状腺风暴和脆性骨骼。

标记	您的基因型	您的结果	解释
SLAMF6	AA	较低风险	研究发现，当该位点携带C等位基因时，疾病的风险会增加。
HLA-B	TC	较高风险	研究发现在此部位发生C> T突变会增加患病的风险。
ABO	TT	较高风险	相关研究发现，此位点的TT纯合子会增加O型血者患病的风险。
TG	AG	较高风险	体外研究表明，该基因座中的AA基因型可影响TG的剪接，从而导致non-e46 TG亚型的表达增加。
C1QTNF6	AA	较低风险	大量文献表明，携带C等位基因的这一部位与GD的疾病风险有关。



健康风险

2型糖尿病

2型糖尿病是其中一种造成血糖过高的状况，这是由一种叫胰岛素的荷尔蒙而导致的。2型糖尿病通常和超重、不活跃及家族病史有关。它是一种会影响日常生活的终身状况。您可能必须改变饮食习惯、服用药物及做定期检查。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

2型糖尿病的症状通常发展缓慢。实际上，患者可能患有多年的2型糖尿病，却一无所知。请留意以下症状：

- 口渴
- 尿频
- 饥饿加剧
- 体重下降
- 疲劳
- 模糊的视野
- 伤口愈合缓慢
- 经常受到感染
- 皮肤有变黑的区域，通常在腋窝和颈部

风险因素

超重、腹部脂肪囤积、不活跃、家族病史、年龄、糖尿病前期和妊娠糖尿病都是2型糖尿病的一些危险因素。

并发症

尽管糖尿病的并发症将长期逐渐发展，但它们最终可能会致残疾甚至危及生命。糖尿病的一些潜在并发症包括：

- 心脏和血管疾病
- 神经损伤（神经病变）
- 肾脏损害
- 眼睛损伤
- 伤口愈合缓慢
- 听觉受损
- 皮肤问题
- 睡眠呼吸暂停
- 阿尔茨海默氏病

标记	您的基因型	您的结果	解释
ADIPOQ	GG	较低风险	基因携带T等位基因的基因座可以降低脂联素的表达，降低胰岛素的敏感性，增加患上糖尿病的风险。
KCNQ1	CC	较高风险	基因携带C等位基因的基因座可导致钾通道的持续开放，从而减少胰岛素分泌并增加患上糖尿病的风险。
TCF7L2	TT	较高风险	此基因基因座的C> T突变可能导致GLP-1分泌减少，从而导致胰岛素分泌减少，进而增加2型糖尿病的风险。



健康风险 心血管系统





健康风险

高血压

高血压往往没有明显的症状。如果没有好好治疗，高血压可以导致严重的问题，例如：心脏病和中风。所以，例行观察血压是非常重要的。我们建议从18岁开始，至少每两年测试您的血压一次。如果您在40岁以上或者是高血压的高风险群，请每年测试您的血压。

3

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

即使血压值达到很危险的水平，大多数高血压患者也没有任何症状。少数高血压患者可能会出现头痛、呼吸急促或流鼻血，但这些症状和体征不是特定的，并且通常在高血压达到严重或威胁生命的阶段时才会出现。

风险因素

某些因素可能会增加患上高血压的风险，其中包括：

- 年龄：随着年龄的增长，高血压的风险会增加
- 家族病史：往往会在同一个家族里有几个成员患上高血压
- 超重、过度肥胖及缺乏运动
- 吸烟或饮酒过多
- 饮食中的盐（钠）过多
- 饮食中的钾太少：如果您的饮食中没有足够的钾或保留足够的钾，您的血液中钠含量可能过多。
- 压力、慢性疾病，例如：肾衰竭、糖尿病及睡眠呼吸暂停

并发症

高血压会造成动脉壁上压力过大而损坏血管以及人体器官。长期不受控制的高血压将会造成更大的损害。不受控制的高血压会导致并发症包括心脏病发作、中风、动脉瘤、心力衰竭、肾脏中的血管变弱和变窄、眼睛中的血管变厚、变窄或撕裂、代谢综合症、记忆力或理解障碍。

标记	您的基因型	您的结果	解释
CYP17A1	TT	较高风险	在该基因位点的TT基因型可损害类固醇激素的合成，间接影响盐的代谢。
NEDD4L	TT	较高风险	T等位基因携带的基因座可增加钠的重吸收并增加患高血压的风险。
NEDD4L	AG	较高风险	A等位基因携带的基因座可增加钠的重吸收并增加患高血压的风险。
FGF5	AA	较低风险	GWAS研究发现，该部位与高血压的发生有着明显相关性。



健康风险

冠心病

冠心病，也称缺血性心脏病，是冠状动脉粥样硬化使血管狭窄或阻塞而导致心肌缺氧或坏死而引起的心脏病。男性发病早于女性，是一种生活常见病。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

如果冠状动脉狭窄，尤其是在运动过程中心脏剧烈跳动时，心脏将无法得到足够的富氧血液。开始时，血流量减少可能不会引起任何冠状动脉疾病症状。但是，随着斑块继续在冠状动脉中堆积，您可能会出现冠状动脉疾病患者可能会出现冠状动脉疾病的症状，其中包括：

- 胸痛（心绞痛）
- 呼吸急促
- 心脏病发作

风险因素

某些因素可能会增加患上冠心病的风险，其中包括：

- 年龄:年龄增长会增加动脉受损、狭窄的风险
- 性别:男性通常罹患冠状动脉疾病的风险较大。但是，停经后的妇女也会有较高风险
- 家族病史
- 抽烟
- 高血压或高胆固醇
- 糖尿病
- 超重或肥胖
- 缺乏运动
- 高压压力
- 不健康的饮食

并发症

并发症包括：胸痛（心绞痛）、心脏病发作、心力衰竭和心律异常

标记	您的基因型	您的结果	解释
CDKN2A/B	GG	较低风险	CC基因型可能促进细胞增殖，引起动脉粥样硬化并增加冠心病的可能性。
CDKN2A/B	AA	较低风险	GG基因型可能促进细胞增殖，引起动脉粥样硬化，并增加冠心病的可能性。
APOA5	AA	较低风险	携带G等位基因的基因座可能导致血脂异常，并增加患冠心病的风险。
LPA	TT	较低风险	此基因的T> C突变可能会增加血清脂蛋白水平，促进动脉粥样硬化并增加冠心病的可能性。
ADTRP	AG	较高风险	GWAS研究发现，该部位与冠心病的发生有着相关性。



健康风险

急性心肌梗死

急性心肌梗死（或称心脏病）是一种由血块而导致急性心血管阻塞的紧急医疗状况。持续性缺血缺氧会导致心肌坏死而且会有生命危险。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

常见的心肌梗死症状包括：

- 胸部或手臂感到压力、绷紧、疼痛或挤压或疼痛感，这种感觉可能扩散到颈部、下颌或背部
- 恶心、消化不良、胃灼热或腹痛
- 呼吸急促
- 冷汗
- 疲劳、头昏眼花

风险因素

某些因素会导致不必要的脂肪堆积（动脉粥样硬化）及身体的动脉狭窄。心脏病发作的风险因素包括：

- 年龄：与年龄较小的男女相比，45岁以上的男性和55岁以上的女性更容易患上心脏病
- 心脏病家族病史
- 有先兆子痫病史
- 生活方式：抽烟、缺乏运动、压力、非法使用毒品
- 医疗状况：高血压、高胆固醇、高甘油三酸酯、肥胖症、糖尿病、自身免疫性疾病

并发症

并发症通常与心脏病发作时对心脏造成的损害有关，这可能导致异常的心律、心力衰竭及心脏骤停。

标记	您的基因型	您的结果	解释
CDKN2A/B	GG	较低风险	CC基因型可能促进细胞增殖，引起动脉粥样硬化并增加心肌梗死的可能性。
PSRC1	AA	较高风险	此基因座中的G> A突变可能会降低PSRC1的mRNA转录，导致血清总胆固醇水平升高，并增加心肌梗死的可能性。
LPL	AG	较低风险	携带G等位基因的基因座可能影响LPL的转录，进而影响酶的功能并导致血清甘油三酸酯升高及增加心肌梗死的可能性。
BRAP	TT	较低风险	C等位基因在一定程度上影响BRAP基因的表达，刺激炎症因子的产生并引起心肌梗死。



健康风险

缺血性中风

缺血性中风，俗称“中风”，是由于脑部血管突然破裂而引起脑组织损伤的一类疾病。中风是没有办法完全被预防的，这是因为一些增加中风的风险因素（例如：年龄、性别及种族）是没有办法被改变的。但是，从生活方式的改变来预防动脉粥样硬化及高血压可以有效的减少中风的风险。

0

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

缺血性中风的症状包括：

- 说话和理解上的困难
- 脸、手臂或腿麻痹
- 视线模糊
- 头痛
- 行走困难

风险因素

许多因素都会增加中风风险。中风风险因素包括：

生活方式

- 超重或肥胖
- 缺乏运动
- 大量饮酒或暴饮暴食
- 使用可卡因和甲基苯丙胺等非法药物

医疗风险因素

- 血压值高于120/80毫米汞柱（mm Hg）
- 抽烟或接触二手烟
- 高胆固醇
- 糖尿病
- 阻塞性睡眠呼吸暂停
- 心血管疾病，包括心力衰竭、心脏缺陷、心脏感染或异常心律
- 中风、心脏病发作或短暂性脑缺血发作的个人或家族病史

并发症

从大脑缺乏血液流动的时间以及受影响的部位，中风有时会导致暂时或永久性残疾。并发症可能包括瘫痪或肌肉功能丧失、说话或吞咽困难、记忆力下降或思维困难、情绪问题、疼痛和行为上的改变和自理能力。

标记	您的基因型	您的结果	解释
ADIPOQ	TT	较低风险	此基因基因座中的GG基因型可能导致脂联素水平降低，导致形成动脉粥样硬化并促进缺血性中风。
PRKCH	GG	较低风险	此基因位点的G> A突变可能影响动脉粥样硬化的过程并促进缺血性中风的发展。



健康风险

心房颤动

心房颤动，简称房颤，具有一定家族遗传性，同时高血压、高血脂、高血糖的三高疾病和呼吸睡眠暂停综合征（即睡眠打鼾）人群中较高的发病率。房颤的症状因人而异：最常见的是心率突然加快产生不适；也有些人可能会感觉胸闷、气短或者出汗；部分人会伴随多尿，乏力。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

一般房颤患者将不会有任何症状，通常都是直到身体检查时才发现此病情。那些确实有房颤症状的人可能会出现以下症状：

- 快速及不舒服的心悸、心律不齐或胸部跳动的感觉
- 乏力
- 运动能力下降
- 疲劳
- 头昏眼花
- 头晕
- 呼吸急促
- 胸痛

风险因素

某些因素可能会增加房颤的风险。这些包括这些包括年龄、心脏病、高血压、其他慢性病、饮酒、肥胖及家族病史

并发症

心房颤动会导致如中风及心脏衰竭的并发症。

标记	您的基因型	您的结果	解释
PITX2c	GG	较低风险	当此基因位点携带T等位基因时，它将影响PITX2c基因的功能，从而增加房颤的风险。
PITX2c	TC	较低风险	该基因位点的TT基因型存在时，它会影响PITX2c基因的功能，从而增加房颤的风险。
CYP11B2	AA	较低风险	该基因位点携带G等位基因会导致心肌纤维化和心肌重构的风险增加，是发生心房颤动的本源。
ZFH3	CC	较低风险	携带T等位基因的基因座导致炎症反应和心房肌细胞异质性水平升高，从而增加了心房颤动的风险。
NPPA-AS1	TC	较高风险	T等位基因会增加房颤的风险。



健康风险

扩张型心肌病

扩张型心肌病是一种由心腔扩大和心室收缩功能障碍所导致的疾病。这会影响到心脏把血液传送到全身的能力。扩张型心肌病可能不会造成任何症状，但是它对某些人有生命威胁。

0

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

扩张型心肌病的病患很有可能会出现由病情引起的心力衰竭或心律失常的症状。其中包括：

- 疲劳
- 运动或躺下时呼吸急促（呼吸困难）
- 运动能力下降
- 腿、脚踝和脚肿胀（浮肿）
- 积水而导致腹部肿胀（腹水）
- 胸痛
- 心脏跳动时听到额外或异常的声音（心杂音）

风险因素

扩张型心肌病最常见于20至50岁的男性。但是此疾病也可以发生在女性身上。其他风险因素包括：

- 心脏病发作对心肌的损害
- 扩张型心肌病家族病史
- 免疫系统疾病（例如狼疮）引起的心肌发炎
- 神经肌肉疾病，例如肌营养不良症
- 肥胖症、糖尿病及高血压
- 滥用酒精或可卡因
- 癌症疗程或药物
- 感染
- 接触到毒素
- 心律失常
- 怀孕后期的并发症

并发症

扩张型心肌病的并发症包括：

- 心脏衰竭
- 心脏瓣膜反流
- 浮肿
- 心律异常
- 心脏骤停
- 血块（栓子）

标记	您的基因型	您的结果	解释
BAG3	TT	较低风险	数据表明，该位点的C>T突变可降低个体发生扩张型心肌病的风险。



健康风险

高甘油三酯血症

高甘油三酯血症指血液中甘油三酯浓度异常增高，是受遗传因素和环境因素的共同影响。高甘油三酯血症是最常见的慢性病之一，会和其他导致心血管疾病的风险因素互相作用，导致动脉粥样硬化，增加心脑血管疾病的发病率和死亡率。

0

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

大多数高甘油三酯血症患者不会有任何的症状。一些比较普遍的症状包括：

- 皮肤症状，如：爆发性黄瘤
- 眼睛异常，如：角膜弓状、视网膜血脂、黄瘤
- 肝脾肿大
- 神经系统症状
- 轻度胰腺炎

风险因素

如果您的父母有其中一个或两个高风险变体，您患上家族性高甘油三酯血症的风险会较高。

高甘油三酯血症在以下人群中更常见：

- 肥胖症
- 糖尿病和胰岛素抵抗
- 肾衰竭和肾病综合症
- 脂蛋白缺乏症
- 甲状腺功能减退
- 系统性红斑狼疮
- 1型糖原贮积病

一些药物也有可能增加患上高甘油三酯血症的风险：

- 噻嗪类利尿剂
- Beta阻滞剂
- HIV的蛋白酶抑制剂
- 一些降低胆固醇的药物
- 雌激素疗法
- 治疗痤疮的异维A酸
- 免疫抑制剂
- 皮质类固醇
- 一些抗精神病药

标记	您的基因型	您的结果	解释
Chr 11 Intergenic	CC	较低风险	C>G突变会降低HDL（高密度脂蛋白）的浓度，增加TG（甘油三酸酯）的浓度，并增加患上高甘油三酯血症的风险。
GCKR	TC	较低风险	该基因位点的TT基因型激活葡萄糖激酶活性并促进葡萄糖摄取。糖和脂质可以相互转化，从而促进甘油三酸酯的合成，增加患上高甘油三酸酯血症的风险。



健康风险

冠状动脉痉挛

冠状动脉痉挛是由心脏的动脉内肌肉的突然收紧所导致。当这种情况发生时，动脉会变得狭窄导致血液无法流向心脏。冠状动脉痉挛是短暂和暂时性的。然而，也可能导致进一步的心脏并发症，如心脏病发。

1

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

冠状动脉痉挛的症状包括：

- 胸痛或心绞痛
- 胸部左侧疼痛
- 胸部紧迫感
- 感觉有压迫感

风险因素

冠状动脉痉挛的风险因素包括：

- 吸烟
- 过度使用如可卡因和安非他明的兴奋剂
- 极度受压力
- 极度寒冷
- 酒精戒断

并发症

冠脉痉挛的并发症包括：

- 当心脏跳动不规则（过快或过慢）而导致心律不齐
- 当血液流向心脏被完全堵塞而导致的心脏病发作
- 心脏停搏
- 死亡

标记	您的基因型	您的结果	解释
eNOS	CC	较高风险	eNOS基因产生合成一氧化碳的蛋白质。报告显示，TC和CC基因型往往有较高的冠脉痉挛遗传风险。



健康风险

颅内动脉瘤

颅内动脉瘤，也稱為腦動脈瘤，是由腦動脈或靜脈的內壁弱化而引起血管局部擴張或膨脹的腦血管疾病。

3

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

常见的颅内动脉瘤症状包括：

- 突然及极其剧烈的头痛
- 恶心和呕吐
- 落枕
- 视线模糊或影像重叠
- 对光线灵敏
- 癫痫
- 眼皮下垂
- 丧失意识
- 感觉混乱

风险因素

颅内动脉瘤的危险因素可随着时间发展，其中包括：

- 年龄较大
- 吸烟
- 高血压
- 滥用药物（特别是可卡因）
- 重度饮酒

并发症

颅内动脉瘤的并发症包括：

- 重复出血
- 血管痉挛
- 脑积水
- 低钠血症

标记	您的基因型	您的结果	解释
PLCL1	AA	较低风险	报告显示，AG和GG基因型往往有更高的颅内动脉瘤遗传风险。
EDNRA	CC	较高风险	报告显示，AC和CC基因型往往有更高的颅内动脉瘤遗传风险。
CDKN2B-A S1	CC	较低风险	报告显示，TC和TT基因型往往有更高的颅内动脉瘤遗传风险。
CNNM2	GG	较高风险	报告显示，AG和GG基因型往往有更高的颅内动脉瘤遗传风险。
STARD13	CC	较低风险	报告显示，TC和TT基因型往往有更高的颅内动脉瘤遗传风险。
RBBP8	CC	较高风险	报告显示，AC和CC基因型往往有更高的颅内动脉瘤遗传风险。



健康风险

周边动脉疾病

周边动脉疾病是由腿部、腹部、手臂和头部的周边动脉变窄而导致的。它最常影响腿部的动脉。周边动脉病是由动脉硬化所引起的。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

周边动脉疾病的特征和症状包括：

- 一边或两边的臀部、大腿或小腿肌肉在进行某些活动时感到抽筋痛楚，如走路或行楼梯后
- 小腿麻木或无力
- 小腿或脚（尤其是与另一侧相比）寒冷
- 脚趾或腿部溃疡
- 腿部颜色变化
- 脚毛脱落或毛发生长缓慢
- 脚趾甲生长速度较慢
- 腿部皮肤有光泽
- 腿部无脉搏或脉搏微弱
- 勃起功能障碍

风险因素

增加周边动脉疾病的危险因素包括：

- 吸烟
- 糖尿病
- 肥胖症
- 高血压
- 高胆固醇
- 年龄的增长（特别是50岁以上）
- 家族病史
- 高半胱氨酸（一种有助于构建和维持组织的蛋白质）水平

并发症

周边动脉疾病是由血管斑块的堆积所造成，并发症包括：

- 严重肢体缺血
- 中风
- 心脏病发作

标记	您的基因型	您的结果	解释
EDNRA	CC	较低风险	报告显示，AA型的人往往有更高的周边动脉疾病遗传风险。
HDAC9	TC	较高风险	报告显示，CT和CC基因型往往有更高的周边动脉疾病遗传风险。



健康风险

静脉血栓栓塞

静脉血栓栓塞是一种由血液凝块在腿部、腹股沟或手臂中形成。这种情况被称为深层静脉血栓。这些血液凝块将会被运送到深层静脉然后积存在肺部。这种情况被称为肺栓塞。这是一个危险及可能致命的身体病况。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

深静脉血栓：

- 始于小腿疼痛或压痛
- 踝关节或腿部肿胀
- 发红或明显变色
- 发热

肺栓塞：

- 原因不明的呼吸困难
- 呼吸急促
- 在深呼吸后感觉到严重胸口痛
- 心跳加快
- 轻微头晕或失去知觉

风险因素

增加静脉血栓栓塞的风险因素包括：

- 遗传性凝血障碍
- 长期卧病在床
- 损伤或手术
- 怀孕
- 口服避孕药或激素替代疗法
- 超重或肥胖
- 吸烟
- 癌症
- 家族病史

并发症

肺栓塞：

- 呼吸突然急促
- 胸痛
- 头晕眼花、目眩、甚至昏厥
- 脉搏过快
- 咳血

后静脉综合症：

- 腿部持续肿胀（水肿）
- 腿部疼痛
- 皮肤变色
- 皮肤溃疡

标记	您的基因型	您的结果	解释
F5	CC	较低风险	F5基因产生凝血因子。报告显示，TT和TC基因型往往有较高的静脉血栓栓塞遗传风险。
FGG	AG	较高风险	报告显示，AA和AG基因型往往有较高的静脉血栓栓塞遗传风险。
SLC44A2	AG	较高风险	报告显示，AG和GG基因型往往有较高的静脉血栓栓塞遗传风险。



健康风险

腹主动脉瘤

腹主动脉瘤是由负责供应血液至其它身体部位的下部主动脉肿胀所造成的。主动脉的运行是由心脏通过胸部和腹部的中央。

3

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

腹主动脉瘤扩大的症状：

- 腹部或腹部侧边不断疼痛
- 背部疼痛
- 靠近肚脐的脉冲

风险因素

增加腹主动脉瘤的风险因素包括：

- 吸烟
- 年龄：65岁以上较常发生
- 性别：男性比女性的疾病风险更高
- 白种人
- 家族病史

并发症

主要的并发症是在一个或多个主动脉的撕裂或动脉瘤的破裂。其他的并发症包括：

- 突然、强烈和持久的腹部或背部疼痛
- 低血压
- 脉搏过快

标记	您的基因型	您的结果	解释
DAB2IP	AG	较高风险	报告显示，AA和AG基因型的往往有更高的腹主动脉瘤遗传风险。
LRP1	GG	较高风险	报告显示，GG和AG基因型往往有更高的腹主动脉瘤遗传风险。
LDLR	GG	较高风险	报告显示，GG基因型往往有更高的腹主动脉瘤遗传风险。



健康风险

川崎症

川崎症引发整个身体的动脉肿胀及炎症。它主要影响儿童。炎症往往会影响供应血液到心脏肌肉的冠状动脉。川崎症有时被称为黏膜皮肤淋巴腺症候群，因为它也会影响感染时肿胀的淋巴结、皮肤以及口，鼻和喉咙内的粘膜。

4

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。
症状

川崎症的症状通常被分为三个阶段。

第一阶段：

- 持续三天以上的高烧
- 眼睛发红但没有分泌物
- 身体的主要部位及生殖器的皮疹
- 发红、干燥、嘴唇干裂及极度发红与肿胀的舌头
- 手和脚掌的皮肤发红及发肿
- 在颈部和其他地方的淋巴结肿大
- 易怒

第二阶段：

- 手和脚，尤其是手指和脚趾尖的皮肤脱皮
- 关节痛
- 腹泻
- 呕吐
- 腹痛

第三阶段：除非出现并发症，否则症状病征会慢慢消失。

风险因素

三项增加患上川崎症的风险：

- 年龄：5岁以下儿童具有较高的风险
- 性别：男性更容易患上这种疾病
- 种族：亚洲或太平洋岛屿裔儿童的风险较高

并发症

川崎症是儿童后天心脏疾病的主要原因。然而，在有效的治疗下，只有少数孩子会受到持久的损害。心脏并发症包括：

- 冠状动脉的炎症
- 心脏肌肉发炎
- 心脏瓣膜问题

标记	您的基因型	您的结果	解释
MLF1IP	AG	较高风险	报告显示，AA和AG基因型有较高的川崎症遗传风险。
HLA-DOB	GG	较高风险	报告显示，GG和AG基因型有较高的川崎症遗传风险。
BLK	GG	较高风险	报告显示，GG和AG基因型有较高的川崎症遗传风险。
MIA	AG	较高风险	报告显示，AA和AG基因型有较高的川崎症遗传风险。
CD40	TT	较低风险	报告显示，CC和TC基因型有较高的川崎症遗传风险。



健康风险

姿态性低血压

姿态性低血压也被称为体位性低血压，是一种发生在坐着或躺着站起来后的低血压形式。姿态性低血压可使患者感到头晕或眼花，甚至可能导致昏厥。姿态性低血压可能是轻微，并且发作可以持续不到几分钟。然而，长期的姿态性低血压可能会带来更严重的问题。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

姿态性低血压症状包括：

- 站立时头晕
- 视力模糊
- 虚弱
- 昏厥
- 思想混乱
- 恶心

风险因素

姿态性低血压的危险因素包括：

- 年龄：65岁及以上较常见
- 药物：使用一些治疗高血压或心脏疾病的药物，如利尿剂和Alpha-1受体阻断剂
- 过度暴露于高温
- 卧病在床
- 怀孕
- 饮酒

并发症

持久姿态性低血压可引起严重的并发症（尤其在中老年人上）。这些包括：

- 跌倒
- 中风
- 心血管疾病

标记	您的基因型	您的结果	解释
CTNNA2	AA	较高风险	CTNNA2基因负责调节作为神经元之间的突触的铰链稳定性。报告显示，AC和CC基因型往往有较低的姿态性低血压遗传风险。



健康风险

颈动脉阻塞

颈动脉阻塞是由大脑中一种被称为斑块的脂肪沉积堵塞着输送血液至大脑和头部的血管所造成的。堵塞会增加中风的风险。

0

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

除非直到脑部血液供应不足，引起中风，动脉疾病不会在早期阶段产生任何症状。中风的症状包括：

- 身体或脸上一侧突然麻木或无力
- 突然说话困难
- 突然失去视力（单眼或双眼）
- 突然眩晕或失去平衡
- 突然及无原因的剧烈头痛

风险因素

增加颈动脉阻塞的危险因素包括：

- 高血压
- 吸烟
- 糖尿病
- 高血脂水平
- 家族病史
- 肥胖症
- 缺乏运动
- 年龄

并发症

颈动脉阻塞可以通过这些途径导致中风：

- 减少血流量
- 斑块破裂
- 血块堵塞

标记	您的基因型	您的结果	解释
EDNRA	CC	较低风险	报告显示，TT和TC基因型有较高的颈动脉阻塞遗传风险。
PIK3CG	GG	较低风险	报告显示，AA和AG基因型有较高的颈动脉阻塞遗传风险。



健康风险

布嘉达综合症

布嘉达综合症是一种罕见，但又有可能危及生命的遗传性心脏节律疾病。患有布嘉达综合症的人有增加在心室出现不规则心脏节律的风险。

。

1

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

与布嘉达综合症相关的症状包括：

- 头晕
- 昏厥
- 在夜间的气喘及呼吸困难
- 心跳不规则
- 非常快速和混乱的心跳
- 癫痫发作

风险因素

布嘉达综合症的风险因素包括：

- 家族病史
- 性别：男性的风险较高
- 种族：亚洲人的风险较高
- 发烧

并发症

布嘉达综合症的并发症需要紧急的医疗护理，这些包括：

- 心脏骤停
- 昏厥

标记	您的基因型	您的结果	解释
SCN10A	GG	较低风险	报告显示，TT和TG基因型往往有更高的布嘉达综合症遗传风险。
HEY2	TC	较高风险	报告显示，CC和TC基因型往往有更高的布嘉达综合症遗传风险。



健康风险 泌尿系统





健康风险

慢性肾病

肾脏受到损伤后会降低执行功能的能力，引起废物、电解质和液体在体内的堆积。早期的慢性肾病不会有比较明显的症状。慢性肾病的症状往往会在肾功能严重受损之后才会变得明显。慢性肾病的治疗通常专注于减缓肾脏的损害及控制造成肾脏损害的潜在原因。慢性肾病有可能恶化至在没有洗肾或肾脏移植的情况下可以致命的末期肾衰竭。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

慢性肾病的症状会随着时间而慢慢形成，这是因为肾脏的损害通常都是进展缓慢的。慢性肾病的症状包括恶心、呕吐、食欲不振、疲劳和虚弱、睡眠问题、尿量下降、精神敏锐度下降、肌肉抽搐和抽筋、脚和脚踝肿胀、持续瘙痒、心脏周围积聚液体而造成的胸痛、肺部积聚液体而造成的呼吸急促和高血压。

风险因素

某些因素可能会增加患慢性肾脏病的风险，其中包括：

- 糖尿病
- 高血压
- 心脏和心血管疾病
- 抽烟
- 肥胖
- 肾脏疾病的家族病史
- 肾脏结构异常
- 年龄较大

并发症

慢性肾脏疾病可能导致以下并发症：

- 液体滞留，可能导致手臂和腿部肿胀，高血压或肺部积液（肺水肿）
- 血液中的钾水平突然升高（高钾血症），这可能会损害心脏的功能，并可能危及生命
- 心血管疾病
- 骨骼软弱和骨折风险增加
- 贫血
- 性欲降低、勃起功能障碍或生育力降低
- 可能导致注意力不集中、性格改变或癫痫发作的中枢神经系统受损
- 免疫反应降低，使您更容易受到感染
- 包裹心脏的囊状膜发炎
- 会为母亲和胎儿发育带来风险的怀孕并发症
- 不可逆转的肾脏损害（晚期肾脏疾病），最终需要透析或进行肾脏移植才能生存

标记	您的基因型	您的结果	解释
UMOD	AA	较高风险	当此基因座处的AA基因型出现时，它可能导致UMOD基因的异常表达，从而增加尿调节素的排泄并引起慢性肾脏疾病。



健康风险

肾结石

肾结石是一种由尿液中的化学物质所形成的坚硬物体。许多身体不需要的废物都回溶解在尿液里，结石是由当尿液里含有有高的量的废物和少量的液体而导致的。除非这些结石可以很快的随着尿液一起排出体外，不然它将会吸引更多其它的物质而导致结石变得更大。这些结石可能会逗留在肾脏里或者随着尿液由尿管排出体外。有时当这些结石排出体外时不会造成太多的疼痛，但是当这些结石囤积在肾脏、输尿管、膀胱或尿道时，它有可能导致一定的疼痛。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

通常肾结石不会引起任何症状，直到它在肾脏内移动或进入输尿管（连接肾脏和膀胱的管），才可能会有以下症状：

- 肋骨下方的侧面和背面的剧烈疼痛
- 疼痛扩散到小腹和腹股沟
- 起伏不定、强度不一的疼痛
- 小便疼痛
- 粉红色、红色或棕色的尿液
- 尿液浑浊或有臭味
- 恶心和呕吐
- 排尿时间较长
- 尿频
- 可能会出现感染、发烧和发冷
- 小便量小

风险因素

某些因素可能会增加患肾结石的风险，其中包括：

- 家庭或个人病史
- 脱水
- 高蛋白、钠和糖分的饮食
- 肥胖
- 消化系统疾病和手术
- 其他疾病，例如：肾小管性酸中毒、胱氨酸尿症、甲状旁腺功能亢进及尿道感染

标记	您的基因型	您的结果	解释
SLC34A1	AG	较高风险	该位点的具体功能尚不清楚，但研究发现，当该位点发生G>A突变时，患病的风险会增加。
DGKH	TC	正常风险	当该部位发生T> C突变时，患病的风险会增加。
AQP1	TT	较低风险	当该部位发生T> C突变时，患病的风险会增加。
UMOD	AA	较高风险	当该部位发生A> G突变时，患病的风险会增加。



健康风险

IgA肾病

IgA肾病是一种由肾小球（在肾脏中负责过滤废物的部位）的发炎而应起的状况。目前IgA肾病的病因还不明，但是它似乎和一种被称为IgA的抗体有关。IgA是我们自身免疫系统用来抵抗感染的抗体。此抗体在IgA肾病中将表现异常及聚集在肾小球，最终导致肾小球发炎和受损。此疾病目前还没有明确的治疗方式但是一些药物可以减缓其进程。控制您的血压及降低您的胆固醇也可以减缓此疾病。

3

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

IgA肾病通常不会在早期阶段引起症状，因此这种疾病可能会持续数年或数十年才被发现。此病偶尔会在常规尿液检查中被发现。在显微镜下，尿液中含有的蛋白质和红细胞（显微血尿）才会被发现。

IgA肾病的症状包括：

- 由尿液中的红细胞引起的茶色的尿液
- 通常在上呼吸道或其他感染期间之后又或者在剧烈运动后，患者会有反复出现茶色尿液，有时在尿液中也可以看见血液
- 蛋白质泄漏到尿液中导致泡沫的形成（蛋白尿）
- 肋骨下方的背部一侧或两侧疼痛
- 手脚肿胀
- 高血压

风险因素

尽管尚不清楚IgA肾病的确切病因，但这些因素可能会增加您患上此病的风险：

- 性别：IgA肾病影响男性的数量至少是女性的两倍
- 年龄：通常在十几岁到30多岁之间发展
- 家族病史

并发症

IgA肾病的病程因人而异。有些人患有这种疾病多年，很少出现或者完全没有问题。实际上，很多情况都没被诊断出。其他人会出现以下一种或多种并发症：

- 高血压
- 高胆固醇
- 急性肾衰竭
- 慢性肾病
- 肾病综合症

标记	您的基因型	您的结果	解释
PSMB8	TG	较高风险	G等位基因可以提高PSMB8基因的mRNA表达水平，直接增加参与抗原加工和呈递的蛋白质数量，最终增加疾病风险。
CFH	GG	较高风险	该基因位点的GG基因型可能影响补体的激活，导致IgA肾病的风险增加。
HLA-DPB2	GG	较高风险	该基因位点的G等位基因可能导致伴有血尿（尿血）和严重高血压的患者血清IgA沉积。



健康风险

继发性肾病综合征

继发性肾病综合征是一种由尿液中过多的蛋白质而导致的肾病。肾病综合征通常由肾脏中负责过滤血液中废物及多余水分的微血管损害而造成的。这种情况会导致肿胀（特别是在脚和脚踝）及提高其它健康问题的风险。肾病综合征的治疗方式包括治疗被引起的情况及服用药物。肾病综合征可以增加您受感染及血凝固的风险。医生通常会建议使用药物及改变饮食习惯来预防此疾病。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

肾病综合征的症状包括：

- 眼睛周围以及脚踝和脚部的严重水肿
- 尿液中蛋白质过多而引起尿液泡沫
- 疲劳
- 食欲不振

风险因素

可能增加肾病综合征风险的因素包括：

- 可能损害肾脏的医疗状况
- 某些药物：非甾体抗炎药和用于抵抗感染的药物
- 某些感染：艾滋病毒、乙型肝炎、丙型肝炎和疟疾

并发症

肾病综合征的可能并发症包括：

- 血块
- 高胆固醇和高甘油三酸酯
- 营养不良
- 高血压
- 急性肾衰竭
- 慢性肾病
- 感染

标记	您的基因型	您的结果	解释
GPC5	GG	较低风险	此位点的G> A突变导致足细胞中GPC5基因的表达增加，这与继发性肾病综合征的风险增加有关。



健康风险 感染





健康风险

肺结核

肺结核（TB）是一种主要影响肺部的潜在性严重传染病。结核病的细菌通过打喷嚏及咳嗽所产生的微小飞沫来造成人传人的情况。很多肺结核的细菌会对大部分用于治疗药物产生抵抗。肺结核病患必须采取多个月的混合药物治疗以清除感染和防止肺结核的细菌对抗生素产生耐药性。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

肺结核（TB）感染可以是处于潜伏或活跃的。活跃性结核的症状包括：

- 为期三周或更长时间的咳嗽
- 咳血
- 胸痛或咳嗽/呼吸时感到疼痛
- 体重突然下降
- 疲劳
- 发烧
- 夜汗
- 发冷
- 食欲不振

风险因素

任何人都可以患上肺结核（TB），但某些因素可加重病情的危险性。这些因素包括：

- 免疫系统处于虚弱状态
- 滥用药物
- 曾在结核病常见的国家旅行或居住
- 医护人员

并发症

肺结核（TB）的并发症包括：

- 脊柱疼痛
- 关节损伤
- 脑膜炎肿胀
- 肝脏或肾脏问题
- 心脏疾病

标记	您的基因型	您的结果	解释
ASAP1	CC	较低风险	报告显示，AC和CC基因型往往有较低的肺结核（TB）遗传风险。
WT1	GG	较高风险	报告显示，AA基因型往往有较低的肺结核（TB）遗传风险。



健康风险

慢性乙型肝炎

慢性乙型肝炎是一种由乙型肝炎病毒（HBV）所引起的严重肝感染。对于一些人来说，乙型肝炎感染是慢性的，这意味着它的感染通常会超过六个月。患有慢性乙型肝炎会增加患肝衰竭、肝癌或肝硬化的风险。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

乙型肝炎的症状包括：

- 腹痛
- 尿液颜色深
- 发烧
- 关节痛
- 食欲不振
- 恶心和呕吐
- 虚弱和疲劳
- 黄疸

风险因素

乙型肝炎通过血液、精液或其他体液接触来传染。以下是一些增加患上乙型肝炎的风险：

- 与多个性伴侣或乙型肝炎感染者发生不安全性行为
- 吸毒时，使用同一个针筒作静脉注射
- 与乙型肝炎患者一起生活
- 受母体感染的婴儿
- 从事需要接触血液的工作
- 在高乙型肝炎感染率的地区旅游，如亚洲、太平洋岛屿、非洲和东欧

并发症

慢性乙型肝炎可以导致严重的并发症，如：

- 肝脏结疤
- 肝癌
- 肝功能衰竭

标记	您的基因型	您的结果	解释
HLA-DQB1	TC	较高风险	报告显示，TT和TC基因型往往有较高的慢性乙型肝炎遗传风险。
HLA-DQB2	AG	较高风险	报告显示，GG和AG基因型往往有较高的慢性乙型肝炎遗传风险。



健康风险

慢性丙型肝炎

慢性丙型肝炎是一种导致肝脏炎症，甚至会导致对肝有严重损害的病毒感染。丙型肝炎病毒（HCV）通过血液传染。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

慢性丙型肝炎通常会潜伏多年，直到病毒开始损害肝脏才会出现一些症状，包括：

- 容易出血
- 容易瘀伤
- 疲劳
- 食欲差
- 黄疸
- 尿液颜色深
- 皮肤瘙痒
- 腹部积水
- 腿部肿胀
- 体重下降
- 意识模糊、嗜睡和言语不清
- 蜘蛛状血管瘤

风险因素

慢性丙型肝炎的风险因素包括：

- 从事需要接触血液的工作
- 爱滋病患者
- 曾经注射或吸入违禁药物
- 受母体感染的婴儿

并发症

慢性丙型肝炎可以导致严重的并发症，如：

- 肝脏结疤
- 肝癌
- 肝功能衰竭

标记	您的基因型	您的结果	解释
DEPDC5	TG	较高风险	報告顯示，TG和GG基因型往往更高的慢性丙型肝炎遺傳風險。



健康风险

麻风

麻风病是一种由麻风杆菌或弥漫型麻风分枝杆菌长期感染所导致的疾病。这些感染可导致神经、呼吸道、皮肤和眼睛的损伤。这种神经损伤可能造成患者失去感受疼痛的能力，最终有可能因为重复感染或忽略伤口而导致截肢。

5

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

麻风病可引起的皮肤症状，如：

- 皮肤出现褪色的斑
- 皮肤上的结节
- 皮肤厚、坚硬或干燥
- 脚底无痛溃疡
- 在脸上或耳垂的无痛性肿大或产生块状物
- 眉毛或睫毛脱落

造成对神经的损伤的症状有：

- 皮肤麻木
- 肌肉无力或瘫痪
- 神经扩张
- 可能导致失明的眼睛问题

风险因素

麻风病的风险因素包括：

- 密切接触
- 免疫力过低
- 遗传风险因素
- 年龄：发病率会在5至15岁之间上升，并在30岁以后再次上升
- 从母体直接传染

并发症

麻风病并发症的例子包括：

- 失明或青光眼
- 虹膜炎
- 脱发
- 不育
- 面部毁容
- 勃起功能障碍和不育
- 肾功能衰竭
- 肌肉无力
- 鼻子内部永久性损坏
- 大脑和脊髓神经永久性损坏



健康风险 麻风

标记	您的基因型	您的结果	解释
IL23R	AG	较高风险	报告显示, AA和AG基因型往往有较高麻风病遗传风险。
HLA-DR-D	TC	较高风险	报告显示, TT和TC基因型往往有较高麻风病遗传风险。
^Q RIPK2	CC	较高风险	报告显示, CC和TC基因型往往有较高麻风病遗传风险。
TNFSF15	TT	较高风险	报告显示, TT和TC基因型往往有较高麻风病遗传风险。
NOD2	TC	较高风险	报告显示, CC和TC基因型往往有较高麻风病遗传风险。



健康风险

登革休克症

登革热是一种通常发生在热带和亚热带地区，并由蚊子传播的疾病。轻微的登革热会引起高烧及流感相似症状。严重的登革热也被称为登革出血热，会导致严重出血、血压突然下降和死亡。

1

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

登革热的症状是一种危及生命的紧急疾病而且可以迅速发病。这些包括：

- 严重的胃痛
- 持续呕吐
- 从牙龈或鼻孔出血
- 尿、粪便或呕吐物出血
- 与瘀血相似的皮肤下出血
- 呼吸急促或困难
- 疲劳
- 易怒或烦躁不安

风险因素

登革热或登革出血热的危险因素包括：

- 在热带地区生活或旅游
- 曾经患上登革热

并发症

登革出血热的并发症包括：

- 内出血
- 器官损伤
- 血压降至危险水平
- 死亡

标记	您的基因型	您的结果	解释
PLCE1	CC	较高风险	报告显示，TT和TC基因型往往有较低的登革出血热遗传风险。



健康风险

重症疟疾

疟疾是由寄生虫引起的疾病。这种寄生虫通过受感染的蚊虫叮咬传播给人类。疟疾患者通常会觉得很恶心、发高烧和发冷。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

疟疾感染症状：

- 发烧
- 发冷
- 头痛
- 恶心和呕吐
- 肌肉疼痛和疲劳
- 出汗
- 胸部或腹部疼痛
- 咳嗽

风险因素

重度疟疾的风险因素包括：

- 幼儿或婴儿
- 老年人
- 孕妇

并发症

大多数情况下，与疟疾有关的严重并发症，包括：

- 脑型疟疾
- 呼吸困难
- 器官衰竭
- 贫血
- 低血糖

标记	您的基因型	您的结果	解释
ABO	DD	较低风险	报告显示，DD基因型的人往往有较低的严重疟疾遗传风险。
HBB	GG	较高风险	报告显示，GC与CC基因型的人往往有较低的严重疟疾遗传风险。



健康风险 性别相关疾病





健康风险

子宫内膜异位症

子宫内膜异位症是一种由子宫内膜组织生长在子宫外面而导致的痛苦病症。子宫内膜异位症最常见的部位包括卵巢、输卵管和骨盆附近组织。少数情况下，子宫内膜组织可能扩散到盆腔外的器官。

5

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

常见的子宫内膜异位症症状包括：

- 痛经
- 性交疼痛
- 排便或排尿时疼痛
- 失血过多
- 不育

风险因素

增加子宫内膜异位症的风险因素包括：

- 从未分娩
- 过早来经
- 更年期过迟
- 月经周期过短
- 剧烈的月经周期
- 雌激素水平过高
- 低体重指数
- 家族病史
- 生殖道畸形

并发症

子宫内膜异位症的并发症包括：

- 不育
- 癌症如卵巢癌

标记	您的基因型	您的结果	解释
WNT4	AC	较高风险	报告显示，AA和AC基因型往往有更高的子宫内膜异位症遗传风险。
RHOU	TT	较低风险	报告显示，CC和TC基因型的个体往往有更高的子宫内膜异位症遗传风险。
GREB1	AA	较低风险	报告显示，GG和AG基因型的个体往往有更高的子宫内膜异位症遗传风险。
IL1A	TC	较高风险	报告显示，CC和TC基因型的个体往往有更高的子宫内膜异位症遗传风险。
LOC10050688	TC	较高风险	报告显示，TT和TC基因型的个体往往有更高的子宫内膜异位症遗传风险。
Intergenic	CC	较高风险	报告显示，AA和AG基因型的个体往往有更高的子宫内膜异位症遗传风险。
CDKN2B	AA	较低风险	报告显示，CC和CA基因型的个体往往有更高的子宫内膜异位症遗传风险。
VEZT	CC	较高风险	报告显示，CC和CA基因型的个体往往有更高的子宫内膜异位症遗传风险。



健康风险

子宫肌瘤

子宫肌瘤是在育龄期间经常出现的良性组织生长。子宫肌瘤和患上子宫癌的风险无关，而且几乎从来不会恶化成癌症。

1

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

最常见的子宫肌瘤症状包括：

- 月经过量出血
- 超过一周的月经周期
- 盆腔感到压力或疼痛
- 尿频
- 难以清空膀胱
- 便秘
- 背痛或腿部痛

风险因素

除了不育，子宫肌瘤很少引发其它风险。一些子宫肌瘤的风险因素包括：

- 种族：黑人妇女的风险较高
- 家族病史
- 过早来月经
- 肥胖症
- 维生素D缺乏症

并发症

子宫肌瘤的并发症包括：

- 贫血
- 不孕或流产
- 胎盘早期剥离
- 胎儿生长受限
- 早产

标记	您的基因型	您的结果	解释
TNRC6B	GG	较高风险	报告显示，AG和GG基因型的人往往有较高的子宫肌瘤遗传风险。



健康风险

多囊卵巢綜合症

多囊卵巢綜合症（PCOS）是育齡女性常見的荷爾蒙失調問題。多囊卵巢綜合症（PCOS）患者會出現不頻繁或延長的月經週期及過量的雄性激素水平。卵巢有許多小囊生長，導致卵巢無法定期排卵。

8

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

多囊卵巢綜合症（PCOS）的症状各不相同。作出诊断时，患者通常经历至少两个以下症状：

- 月经不调
- 雄激素过量
- 多囊卵巢

风险因素

多囊卵巢綜合症（PCOS）的危险因素包括：

- 压力
- 饮食
- 环境因素
- 产前过度接触雄激素或睾酮
- 胰岛素生产过多

并发症

多囊卵巢綜合症（PCOS）的并发症可能包括：

- 不育
- 妊娠期糖尿病或高血压
- 流产或早产
- 非酒精性脂肪肝
- 代谢綜合症
- 2型糖尿病或前期糖尿病
- 睡眠窒息症
- 抑郁、焦虑、饮食失调
- 子宫异常出血
- 子宫内膜癌



健康风险

多囊卵巢综合症

标记	您的基因型	您的结果	解释
THADA	AA	较高风险	报告显示, CC和AC基因型具有较低的多囊卵巢综合症遗传风险。
LHCGR	AA	较高风险	报告显示, AA和AG基因型具有较高的多囊卵巢综合症遗传风险。
FSHR	TT	较低风险	报告显示, CC和CT基因型具有较低的多囊卵巢综合症遗传风险。
C9orf3	GG	较高风险	报告显示, GG和GA基因型具有较低的多囊卵巢综合症遗传风险。
DENND1A	GG	较高风险	报告显示, GG和GA基因型具有较低的多囊卵巢综合症遗传风险。
YAP1	AG	较高风险	报告显示, GG和GA基因型具有较低的多囊卵巢综合症遗传风险。
RAB5B	AA	较低风险	报告显示, GG和GA基因型具有较低的多囊卵巢综合症遗传风险。
HMGA2	AA	较高风险	报告显示, AA和AC基因型具有较高的多囊卵巢综合症遗传风险。
TOX3	TT	较低风险	报告显示, GG和GT基因型具有较低的多囊卵巢综合症遗传风险。
INSR	AG	较高风险	报告显示, GG和GA基因型具有较低的多囊卵巢综合症遗传风险。
SUMO1P1	AG	较高风险	报告显示, AA和AG基因型具有较高的多囊卵巢综合症遗传风险。



健康风险

妊娠糖尿病

妊娠糖尿病是第一次怀孕期间确诊的糖尿病。就像其它类型的糖尿病，妊娠糖尿病会影响细胞如何使用葡萄糖。妊娠期糖尿病引起的高血糖可以影响怀孕和婴儿的健康。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

对于大多数女性来说，妊娠糖尿病不会引起明显的症状。较为常见的是口渴及尿频。

风险因素

部分妇女得到妊娠糖尿病的风险较大。这些风险因素包括：

- 超重和肥胖
- 缺乏运动
- 曾经患上妊娠糖尿病或糖尿病
- 多囊卵巢综合症
- 直属家人患有糖尿病
- 曾经分娩过体重超过4.1公斤的婴儿

并发症

可能会影响婴儿的并发症包括：

- 出生体重超重
- 早产
- 呼吸困难
- 低血糖
- 增加患上肥胖症和2型糖尿病风险
- 死胎

可能会影响母亲的并发症包括：

- 高血压和妊娠毒血症
- 必须透过手术分娩
- 增加未来患上糖尿病的机率

标记	您的基因型	您的结果	解释
IGF2BP2	AC	较高风险	AC和CC基因型往往有较高的妊娠糖尿病遗传风险。
CDKAL1	GG	较低风险	GC和CC基因型往往有较高的妊娠糖尿病遗传风险。
MTNR1B	CC	较低风险	GC和GG基因型往往有较高的妊娠糖尿病遗传风险。



健康风险

妊娠期肝内胆汁淤积症

妊娠肝内胆汁淤积症，俗称妊娠胆汁淤积，是发生在妊娠晚期的肝脏病症。此疾病会触发没有出现皮疹的剧烈瘙痒。这些瘙痒通常发生在手和脚，但也会影响到身体的其他部位。

1

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

妊娠期肝内胆汁淤积症的症状包括：

- 剧烈瘙痒
- 黄疸
- 恶心
- 食欲不振

风险因素

会增加罹患妊娠胆汁淤积症的风险包括：

- 个人或家庭曾有患上妊娠胆汁淤积的历史
- 曾有肝损伤或疾病
- 怀过双或多胞胎

并发症

可能会影响婴儿的并发症包括：

- 早产
- 由呼吸胎粪引起肺部问题
- 死胎

可能会影响母亲的并发症包括：

- 暂时性影响脂肪吸收
- 依赖维生素K的凝血因子水平降低

标记	您的基因型	您的结果	解释
ABCB11	AG	较高风险	AG和GG基因型往往有更高的妊娠肝内胆汁淤积症遗传风险。



健康风险

勃起功能障碍

勃起功能障碍（又称阳痿）是指进行性行为时无法达到足够的勃起状态。不定时出现的勃起问题有时候并不一定会引起很大的关注。如果勃起功能障碍是一个持续存在的问题，它会导致压力、影响自信心并导致关系问题。勃起或保持勃起的问题也可能是有需要治疗的潜在健康状况的迹象。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

勃起功能障碍症状包括持续的：

- 无法勃起
- 无法保持勃起
- 性欲降低

风险因素

各种风险因素都可能导致勃起功能障碍，其中包括：

- 一些医疗状况
- 使用烟草
- 超重
- 医学治疗
- 受伤
- 心理状况
- 吸毒和酗酒

并发症

勃起功能障碍导致的并发症包括：

- 性生活不美满
- 压力或焦虑
- 尴尬或自卑
- 关系问题
- 无法让伴侣怀孕

标记	您的基因型	您的结果	解释
eNOS	GG	较低风险	当基因型为TT时，患上勃起功能障碍风险会有所增加。
eNOS	CC	较高风险	当基因型为CC时，患上勃起功能障碍风险会有所增加。
FSHR	AA	较低风险	当基因型为GG时，患上勃起功能障碍风险会有所增加。
VEGF	CC	较低风险	当基因型为AA时，患上勃起功能障碍风险会有所增加。



健康风险 骨头





健康风险

髌骨断裂

髌骨骨折是一种严重的创伤，其并发症可能会危及性命。髌骨骨折的风险与年龄有关，这是因为骨骼会随着年龄的增长而变弱（骨质疏松症）。跌倒是髌骨骨折最常见的原因之一，多种药物治疗、视力欠佳和平衡力问题使老年人更容易跌倒。

4

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

髌骨骨折症状包括：

- 跌倒后无法起来
- 臀部或腹股沟剧烈疼痛
- 受伤部位无法承担重量
- 臀部位置瘀青及肿胀
- 受伤臀部一侧腿较短
- 受伤臀部一侧腿外旋

风险因素

增加髌骨骨折的风险因素包括：

- 年龄：骨密度和肌肉质量会随着年龄的增长而降低。
- 性别：女性的风险比男性高三倍。
- 骨质疏松症
- 其它潜在的健康状况
- 服用某些药物
- 营养问题
- 缺乏运动
- 吸烟和酒精

并发症

髌骨骨折的并发症包括：

- 在腿部或肺部有血液凝块
- 褥疮
- 尿道感染
- 肺炎
- 肌肉质量丧失，增加跌倒和受伤的风险
- 死亡



健康风险

髌骨断裂

标记	您的基因型	您的结果	解释
ZBTB40	GG	较低风险	CG和CC基因型具有较高的髌骨骨折遗传风险。
WLS	TT	较高风险	CT和TT基因型具有较高的髌骨骨折遗传风险。
DNM3	TT	较低风险	GT和TT基因型具有较低的髌骨骨折遗传风险。
GALNT3	GG	较高风险	GA和AA基因型具有较低的髌骨骨折遗传风险。
CTNNB1	CC	较高风险	CT和TT基因型具有较低的髌骨骨折遗传风险。
MEPE	GG	较低风险	GT和TT基因型具有较高的髌骨骨折遗传风险。
MEF2C	AA	较高风险	CA和AA基因型具有较高的髌骨骨折遗传风险。



健康风险

腰椎管狭窄症

腰椎管狭窄症是脊柱内的空间变得狭窄所造成的，这可以对脊柱中的神经造成压力。椎管狭窄往往发生在腰部和颈部。最常见的椎管狭窄是由与骨关节炎有关的脊柱磨损和撕裂变化引起的。在严重的椎管狭窄情况下，医生可能会建议以手术治疗来增加脊髓或脊柱外的空间。

3

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

- 腰椎管狭窄症的症状包括：
- 脚掌或腿部发麻
 - 脚掌或腿部虚弱
 - 长时间站立后单/双脚感到疼痛或抽筋
 - 背疼

风险因素

- 腰椎管狭窄症的风险因素包括：
- 50岁以上
 - 创伤
 - 脊柱侧弯
 - 遗传

并发症

- 少数情况下，未经治疗的严重椎管狭窄症可能会导致：
- 麻木
 - 虚弱
 - 平衡问题
 - 尿失禁
 - 麻痹

标记	您的基因型	您的结果	解释
ZBTB40	GG	较低风险	CG和CC基因型往往具有较高的腰椎管狭窄症遗传风险。
WLS	TT	较高风险	CT和TT基因型往往具有较高的腰椎管狭窄症遗传风险。
SPTBN1	GG	较低风险	CG和CC基因型往往具有较高的腰椎管狭窄症遗传风险。
GALNT3	GG	较高风险	GA和AA基因型往往具有较低的腰椎管狭窄症遗传风险。
CTNNB1	CC	较高风险	CT和TT基因型往往具有较低的腰椎管狭窄症遗传风险
MEPE	GG	较低风险	GT和TT基因型往往具有较高的腰椎管狭窄症遗传风险。
IDUA	AG	较低风险	CT和TT基因型往往具有较低的腰椎管狭窄症遗传风险



健康风险

骨质疏松

骨质疏松会使骨骼结构变得脆弱，跌倒或轻微的压力如弯腰或咳嗽都有可能引起骨折。骨质疏松症相关的骨折最常发生在股骨、脊椎或前臂骨。

0

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

症状包括：

- 骨折或脊椎崩溃导致的背部疼痛
- 变得矮小
- 驼背
- 脆弱的骨头

风险因素

骨质疏松症的风险因素包括：

- 年龄
- 种族
- 饮食因素
- 家族病史
- 生活方式
- 医疗条件

并发症

骨折，特别是在脊椎或股骨，是骨质疏松症最严重的并发症。股部骨折通常是由摔倒造成，可能会导致残疾，甚至在受伤后的一年内增加死亡风险。

标记	您的基因型	您的结果	解释
FONG	CC	较低风险	AA和AC基因型具有较高的骨质疏松症遗传风险。
ALDH7A1	AA	较低风险	GG和AG基因型具有较高的骨质疏松症遗传风险。



健康风险 耳朵





健康风险

老年性听力损伤

伴随着年龄的听力损失（老年性耳聋）非常普遍的。在每两个75岁以上的人之中，就会有一个人患上老年性耳聋。听力损失可以被分为三种类型：传导性听力损失（发生在外耳或中耳）、感觉神经性听力损失（发生在内耳）还有以上两项的混合类型。年龄老化和长期暴露于噪音可以造成听力损失。其他因素，如过量耳垢，亦会暂时影响听力。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

听力损失的症状包括：

- 听不到语音和其他声音
- 很难理解对话
- 听不出辅音
- 经常要求别人语速更清楚、大声及慢些
- 需要调高电视或收音机的音量
- 突然结束与其他人的对话
- 回避社交场合

风险因素

导致内耳毛发细胞和神经细胞损坏的因素包括：

- 老化
- 噪音
- 遗传
- 职业性噪音
- 娱乐性噪音
- 某些药物所引发
- 某些疾病所引发

并发症

一些并发症包括：

- 抑郁症
- 孤立感
- 认知障碍

标记	您的基因型	您的结果	解释
TNFRSF1B	AG	较高风险	AA和AG基因型往往有这种疾病更高的遗传风险。
TNF- α	AC	较高风险	AA和AC基因型往往有这种疾病更高的遗传风险。



健康风险

耳硬化症

耳硬化症是由负责听力的第三个耳骨无法正常运作所造成的。这会导致传导性耳聋。如果状况只是轻微，可能没有治疗必要。但当听力损失变得更加严重，助听器或手术可能是有效的治疗方案。

2

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

耳硬化症的症状包括：

- 随着时间变得越来越严重的听力损失
- 对听低沉的声音和悄悄话感到困难
- 觉得自己的声音过度响亮而小声说话
- 更容易听到背景噪音
- 耳鸣
- 头晕

风险因素

这些风险因素可能会导致耳硬化症：

- 年龄
- 遗传
- 性别
- 种族和民族
- 医学病史

并发症

并发症可能包括：

- 完全耳聋
- 舌头的一部份暂时性或永久性丧失味觉或尝到不寻常的味道
- 手术后耳朵出现感染、头晕、疼痛或有血块
- 神经损伤

标记	您的基因型	您的结果	解释
RELN	TT	较高风险	TT基因型往往有更高的耳硬化症遗传风险。
BMP4	AG	较高风险	AG和GG基因型往往有更高的耳硬化症遗传风险。



健康风险 鼻子





健康风险

鼻窦炎

鼻窦炎是鼻腔周围的空腔发炎肿胀，且经治疗后症状仍持续至少三个月。慢性鼻窦炎可能是由感染、鼻息肉生长或鼻窦内壁肿胀而造成。

2

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

常见的症状和鼻窦炎的症状包括：

- 鼻腔发炎
- 浓厚但无色的鼻涕
- 浓厚且深色的鼻涕从喉咙倒流
- 造成呼吸困难的鼻塞
- 眼部、脸颊、鼻子或前额疼痛、压痛和肿胀
- 嗅觉和味觉降低

风险因素

增加鼻窦炎的风险包括：

- 鼻中膈弯曲
- 鼻息肉
- 哮喘
- 阿斯匹灵敏感性
- 牙科感染
- 免疫系统疾病，如爱滋病毒感染或囊状纤维化
- 花粉症或其他过敏性疾病
- 经常曝露于如香烟等污染源

并发症

鼻窦炎的严重并发症是罕见的，但可能包括：

- 视力问题
- 感染

标记	您的基因型	您的结果	解释
RYBP	TC	较高风险	TT和TC基因型往往有更高的鼻窦炎遗传风险。
AOAH	TT	较高风险	TC和CC基因型往往有更低的鼻窦炎遗传风险。



健康风险 口腔





健康风险

蛀牙

蛀牙也称为龋齿，是牙齿遭受细菌而破坏，使表面永久受损而出现小孔和洞。口腔内的细菌、经常吃零食、喝含糖饮料及口腔卫生清洁不足都是导致蛀牙的成因。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

蛀牙的症状包括：

- 牙痛
- 牙齿敏感
- 吃喝冰冷或温热食物时有轻度至剧烈的刺痛感
- 牙齿外观上有明显的凹洞
- 牙齿表面上有褐色或黑色污渍
- 对咀嚼感到疼痛

风险因素

以下因素会增加风险：

- 牙齿位置
- 某些食物和饮料
- 经常吃零食或啜饮
- 婴儿睡前进食
- 口腔卫生清洁不足
- 氟化物不足
- 年纪过小或过大
- 口干
- 胃灼热
- 饮食失调

并发症

蛀牙并发症可能包括：

- 疼痛
- 牙齿脓肿
- 牙齿周边肿胀或发脓
- 牙齿损坏或断裂
- 咀嚼问题

标记	您的基因型	您的结果	解释
VDR	CC	较低风险	TC和TT基因型往往有更高的蛀牙遗传风险。
DLX3	AA	较高风险	AG和AA基因型往往有更高的蛀牙遗传风险。



健康风险

牙周病

牙周病分为牙周炎与牙龈炎，是一种严重损害软组织的牙龈感染。如果不接受治疗，包覆支持牙齿的骨头会破坏。牙周病更会导致牙齿松动或牙齿脱落。

2

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

牙周病的症状包括：

- 牙龈肿胀或浮肿
- 鲜红色、暗红色或紫色的牙龈
- 牙龈变软
- 牙龈容易出血
- 刷牙或用牙线洁牙时牙龈出血
- 口臭
- 牙齿和牙龈之间流脓
- 牙齿松动或牙齿脱落
- 咀嚼感到痛楚
- 牙缝变大

风险因素

增加牙周病的风险因素包括：

- 牙龈炎
- 口腔卫生习惯欠佳
- 吸烟
- 怀孕或更年期的荷尔蒙变化
- 肥胖
- 营养不足
- 遗传
- 某些药物会导致口干或牙龈变化
- 如白血病、HIV/AIDS和癌症治疗而导致免疫力下降
- 某些疾病，如糖尿病、类风湿关节炎和克隆氏症

并发症

牙周病会导致牙齿脱落。牙周病的细菌可以通过牙龈组织进入血液然后影响身体的其他部位。牙周病与这些疾病有关联：

- 呼吸系统疾病
- 类风湿性关节炎
- 冠状动脉疾病
- 糖尿病控制血糖的问题

标记	您的基因型	您的结果	解释
CSF1	GG	较低风险	AA和AG基因型往往有更高的牙周病遗传风险。
KCNQ5	AA	较高风险	AG和GG基因型往往有更低的牙周病遗传风险。
GPR141	CC	较高风险	TC和TT基因型往往有更低的牙周病遗传风险。



健康风险 心理





健康风险

专注不足/过度活跃症 (ADHD)

专注不足/过度活跃症(ADHD)是一种精神疾病，长期存在的症状包括注意力难以集中、多动和冲动行为等问题。成人专注不足/过度活跃症(ADHD)可能导致不稳定的人际关系、工作或学业表现差、自卑和其他问题。

3

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

成人专注不足/过度活跃症(ADHD)的症状可能包括：

- 冲动
- 无法有次序地处理问题
- 时间管理不当
- 无法专注持续工作
- 无法同时处理多项工作
- 过度活动或情绪不安
- 无法规划好每日简单的工作
- 容易感到暴躁
- 经常情绪波动
- 脾气差
- 无法处理压力

并发症

专注不足/过度活跃症(ADHD)可以导致：

- 学业或工作表现欠佳
- 失业
- 财务问题
- 法律问题
- 滥用酒精或其他物质
- 车祸或其他意外
- 不稳定的关系
- 身体和心理健康欠佳
- 自我形象欠佳
- 有自杀倾向

风险因素

专注不足/过度活跃症(ADHD)的风险因素包括：

- 有血缘关系的亲人患有专注不足/过度活跃症(ADHD)或其他精神问题，例如：父母或兄弟姐妹
- 怀孕期间吸烟、饮酒或吸食毒品
- 儿童期接触过环境毒素
- 早产婴儿

标记	您的基因型	您的结果	解释
BCL11A	GG	较低风险	TT和GT基因型往往有较高的专注不足/过度活跃症(ADHD)遗传风险。
ELOVL6	TC	较高风险	TT和CT基因型往往有较高的专注不足/过度活跃症(ADHD)遗传风险。
EMP2	AG	较高风险	AA和AG基因型往往有较高的专注不足/过度活跃症(ADHD)遗传风险。
ITGA1	AA	较高风险	AA和AG基因型往往有较高的专注不足/过度活跃症(ADHD)遗传风险。



健康风险

抑郁症

抑郁症是一种导致长期情绪低落和对事物失去兴趣的情绪障碍症，也被称为重度抑郁症或临床抑郁症，它可以影响一个人的感觉、思维和行为，并可能导致各种各样的情绪和身体问题。抑郁症病患可能无法正常地进行日常活动，有时可能会觉得生存再没有意义。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

抑郁症的症状包括：

- 长时间感到悲伤、流泪、空虚和绝望
- 经常发脾气、烦躁或沮丧
- 对事物失去兴趣或无法享受
- 睡眠障碍
- 疲倦和缺乏精神
- 食欲不振和体重减轻
- 焦虑、激动或烦躁不安
- 思考、说话或身体动作变慢
- 感到没有价值或者为过去的失败自责
- 无法思考、集中注意力、做决定及记录事情
- 时常有死亡或自杀的念头
- 原因不明的身体问题，如背痛或头痛

风险因素

抑郁症的风险因素包括：

- 遗传
- 脑部化学物质的变化
- 某些药物所引发
- 滥用毒品
- 压力
- 营养不良

并发症

抑郁症并发症例子包括：

- 重量增加或变得肥胖
- 身体疾病和感到痛楚
- 滥用药物或酒精
- 惊恐发作、社交恐惧症或焦虑症
- 产生自杀的念头或企图
- 通过割伤自残或其他方式来伤害自己

标记	您的基因型	您的结果	解释
ATXN7L2	TT	较低风险	GG和GT基因型个体往往有较高的抑郁症遗传风险。
CCBE1	TT	较低风险	CC和CT基因型的个体往往有较高的抑郁症遗传风险。
GNAI3	CC	较低风险	TT和CT基因型往往有较高的抑郁症遗传风险。
PAX5	AG	较低风险	GG和GA基因型有较低的抑郁症遗传风险。



健康风险

自闭症

自闭症是一种大脑发展障碍症，会影响一个人如何与其他人社交互动，它可以造成与人社交及沟通上的问题。自闭症患者会有有限和重复性的行为。

4

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

自闭症患者可能出现以下的社交沟通/互动问题：

- 对自己的名字没有反应
- 抗拒与别人身体接触
- 与人相处时缺乏眼神接触及脸部表情
- 不说话或回应别人时的时间较慢
- 无法开始或持续与别人的对话
- 说话有异常音调或节奏
- 重复单词或短语
- 不能理解简单的问题和指示
- 与人沟通互动时较为被动、有攻击性或破坏性

风险因素

自闭症的风险因素包括：

- 孩子的性别
- 家族病史
- 其他障碍症
- 早产婴儿
- 父母的年龄

并发症

社交互动、沟通和行为问题可能导致：

- 影响在学校的学习进度及成效
- 就业问题
- 无法独立生活
- 社交隔离
- 家庭压力
- 被别人伤害和欺负

标记	您的基因型	您的结果	解释
SEMA5A	TT	较高风险	CC和CT基因型具有较低的自闭症遗传风险。
TBL1Y	GG	较高风险	GG和GA基因型具有较高的自闭症遗传风险。
DDX3Y	AA	较高风险	AA和CA基因型具有较高的自闭症遗传风险。
UTY	AA	较高风险	AA和GA基因型具有较高的自闭症遗传风险。



健康风险

惊恐症

惊恐发作是当没有受到真正危险威胁或明显的原因时身体感到强烈的恐惧。惊恐发作可以非常可怕。当惊恐发作时，一个人可能会失去了控制、心脏病发、甚至是死亡。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

惊恐发作的一些征状包括：

- 感受到濒死或危险的压迫感
- 害怕会失控或死去
- 心跳加速
- 冒汗
- 颤抖或摇晃
- 呼吸短促或喉咙紧缩
- 发冷
- 潮热
- 恶心
- 腹部绞痛
- 胸痛
- 头痛
- 头晕或晕厥
- 感到肢体麻木或刺痒

风险因素

惊恐症的风险因素包括：

- 家族病史
- 重大的生活压力
- 创伤性事件
- 重大的生活变化
- 吸烟或摄入过量咖啡因
- 童年被肢体或性虐待的阴影

并发症

惊恐症发作可能与以下问题有关：

- 产生特定的恐惧感
- 频繁的健康问题及其它医疗状况
- 选择避免社交场合
- 工作或学业问题
- 抑郁症、焦虑症和其他精神疾病
- 自杀风险增加
- 滥用酒精或其他药物
- 财务问题

标记	您的基因型	您的结果	解释
CNTN4	TT	较高风险	TT和CT基因型具有较高的惊恐症遗传风险。



健康风险

饮食失调症

饮食失调症是一种对生活健康、情感和能力产生负面影响严重的饮食行为。最常见的饮食失调是厌食症，暴食症和嗜食症。

1

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

饮食失调症的症状包括：

- 节食或绝食
- 采用过于严格的素食主义
- 沉迷于计算和纪录卡路里摄取
- 没有正常的社交活动
- 持续担忧或抱怨肥胖
- 重复在镜子前检查自己的缺陷
- 暴食大量的甜食或高脂肪食物
- 使用泻药或草药产品来减肥
- 过度运动
- 催吐

风险因素

饮食失调症的风险因素包括：

- 家族病史
- 其它的心理健康疾病
- 节食和过份饥饿
- 压力

并发症

饮食失调症的症状包括：

- 严重的健康问题
- 抑郁和焦虑
- 有自杀的想法或行为
- 个人成长及发展障碍
- 社交及与人建立关系出现问题
- 工作和学习问题
- 死亡

标记	您的基因型	您的结果	解释
CAMK1D	CC	较低风险	C基因型具有较低的饮食失调症遗传风险。
EMP2	GG	较低风险	G基因型具有较低的饮食失调症遗传风险。
FLG-AS1	GG	较高风险	A基因型具有较低的饮食失调症遗传风险。
Intergenic	AA	较低风险	T基因型具有较低的饮食失调症遗传风险。
MACROD2	AG	较低风险	A基因型具有较低的饮食失调症遗传风险。



健康风险

妥瑞症

妥瑞症是一种会令身体作出不由自主的重复性动作或发出不受控制的抽动声音。例如，反覆眨眼、耸肩及脱口而出异常的声音或攻击性言论。

4

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

这些抽动可以被分类为：

- 简单型抽动：突然、短暂和反覆涉及有限肌肉群的抽搐
- 复杂型抽动：鲜明和涉及多个肌肉群的关联性抽搐

抽动症状的一些例子：

- 眨眼
- 头部抽搐
- 耸肩
- 触摸或闻一些物件
- 鼻子抽动

风险因素

风险因素

妥瑞症的风险因素包括：

- 家族病史
- 性别：男性的风险比女性高大约三至四倍

并发症

常与妥瑞症有关的病症包括：

- 专注不足/过度活跃症(ADHD)
- 强迫症 (OCD)
- 自闭症
- 学习障碍症
- 睡眠障碍症
- 抑郁症
- 焦虑症
- 疼痛相关的抽搐
- 愤怒情绪管理问题

标记	您的基因型	您的结果	解释
COL27A1	AA	较高风险	AA和AG基因型往往具有较高的妥瑞症遗传风险。
Intergenic	TG	较高风险	AA和AC基因型往往具有较高的妥瑞症遗传风险。
LINC0035	AG	较高风险	GG和AG基因型往往具有较高的妥瑞症遗传风险。
POLR3B	TC	较高风险	TT和TC基因型往往具有较高的妥瑞症遗传风险。



健康风险

慢性疲劳症候群

慢性疲劳症候群（CFS）的特征是极度疲劳，情况持续至少六个月，并且不能完全通过基本医学治疗来舒缓。这种疲劳会恶化身体或心理活动，而且不能通过休息来改善。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

慢性疲劳症候群的症状可能包括：

- 疲劳
- 记忆和专注力问题
- 喉咙痛
- 头痛
- 颈部或腋下淋巴结肿大
- 原因不明的肌肉或关节疼痛
- 不论躺着、坐着、站立都感到头晕
- 睡眠质素下降
- 运动后极度疲劳

风险因素

可能增加慢性疲劳症候群的风险因素包括：

- 年龄：年轻至中年的成年人较为受到影响
- 性别：女性患病的机率比男性较高

并发症

慢性疲劳症候群的问题可能包括：

- 生活方式受限制
- 旷工
- 社交隔离
- 抑郁症

标记	您的基因型	您的结果	解释
CFB	TT	较低风险	AA和AT基因型具有更高的慢性疲劳症候群遗传风险。
CFH	CC	较低风险	AA和AC基因型具有更高的慢性疲劳症候群遗传风险。
CXCL16	AG	较高风险	GG和AG基因型具有更高的慢性疲劳症候群遗传风险。



健康风险

强迫症

强迫症（OCD）是一种由不必要的想法和执着而导致的重复性强迫行为。这些强迫的观念可以影响日常活动及产生压力。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

强迫观念的一些例子包括：

- 对污染或污垢的恐惧
- 疑惑和无法包容事情的不确定性
- 物件需要整齐且对称
- 有不必要的想法，包括侵略、性或宗教题材

风险因素

强迫症的危险因素包括：

- 家族病史
- 生活压力
- 其他心理问题

并发症

强迫症导致的问题可能包括：

- 花过多的时间来进行一些仪式性的行为
- 健康问题，如经常洗手而导致的皮肤炎
- 难以融入工作、学校或社会活动
- 人际关系欠佳
- 生活质素较差

标记	您的基因型	您的结果	解释
TPH2	TG	较低风险	GG基因型往往具有较高的强迫症遗传风险。
TPH2_2	CC	较高风险	CC基因型往往具有较高的强迫症遗传风险。
SLC6A4	--	不明	GG和GA基因型往往具有较高的强迫症遗传风险。



健康风险 其他





健康风险

风湿关节炎

风湿性关节炎是一种病因未明的慢性、以炎性滑膜炎为主的自身免疫性疾病。其特征是最终有可能导致骨头侵蚀及关节畸形的身体各部位关节炎。这些与风湿性关节炎有关的发炎也会导致身体其它部位的损伤。虽然近年来此疾病的治疗方式已经明显改善，一些严重的风湿性关节炎还是有可能造成身体残疾。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

类风湿关节炎的症状可能包括：

- 关节温热和肿胀
- 在早晨或身体不活跃下恶化的关节僵硬
- 疲劳、发烧和食欲不振

早期类风湿关节炎往往会先影响较小的关节，尤其是手指与手之间或脚趾与脚之间的关节。随着疾病的进展，症状通常会扩散到手腕、膝盖、脚踝、肘部、臀部和肩膀。在大多数情况下，症状会出现在身体两侧相同的关节中。

风险因素

某些因素可能会增加患上类风湿关节炎的风险，其中包括性别（女性比男性更容易患类风湿关节炎）、年龄、吸烟、环境暴露、肥胖症及家族病史。

并发症

类风湿关节炎可能导致以下并发症：

- 骨质疏松
- 类风湿结节
- 眼睛和嘴巴干燥
- 感染
- 身体成分异常
- 腕管综合症
- 心脏问题
- 肺部疾病
- 淋巴瘤

标记	您的基因型	您的结果	解释
CDK5RAP2	AA	较低风险	当基因上的这个基因座携带G等位基因时，其风险是A等位基因的1.5倍。
DPP4	TT	较高风险	此变体位于DPPD4基因上，数据表明携带T等位基因会增加类风湿关节炎的风险。
STAT4	GG	较低风险	该变体位于STAT4基因上，数据表明携带T等位基因会增加类风湿关节炎的风险。
CCR6	AG	较低风险	该基因座中的A等位基因可能与CCR6基因的表达相关，因此增加了类风湿关节炎的风险。
RTKN2	CC	较低风险	T等位基因导致NFKBIE参与编码的蛋白质结构变化，从而增加类风湿关节炎的风险。



健康风险

痛风

痛风是一种由尿酸积聚而引起各种状况的总称。痛风一般发作部位为大拇趾关节、踝关节、膝关节等。男性患病率远远高于女性，95%的痛风患者是男性，女性一般在50岁之前不会发生痛风，但是在更年期后会增加发作比率。

2

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

痛风的症状几乎总是突然发生，并且经常在夜间发生。他们包括：

- 剧烈的关节痛
- 持续几天至几个星期的不适
- 炎症和发红
- 动作范围有限

风险因素

如果体内的尿酸水平越高，代表更容易患上痛风。增加体内尿酸水平的因素包括：

- 饮食：饮食富含肉类和海鲜、摄取过多果糖及酒精的饮料
- 肥胖
- 痛风家族病史
- 年龄和性别：痛风在中年男性及更年期后妇女中较常见
- 近期动过手术或有外伤

并发症

痛风患者可能会出现更严重的疾病，例如：

- 复发性痛风
- 晚期痛风
- 肾结石

标记	您的基因型	您的结果	解释
Intergenic	CC	较低风险	当此位点携带T等位基因时，与痛风的关联更强。
ABCG2	TG	较高风险	此位点的G>T突变导致异常的蛋白质结构并降低蛋白质表达，导致尿酸转运困难，从而增加了痛风易感性的风险。
ALPK1	TT	较低风险	当基因型为CC时，可能增加痛风的风险。
SLC22A12	TT	较高风险	当该位点携带T等位基因时，会导致肾脏中更多的尿酸被血液吸收。



健康风险

脊柱侧凸

脊柱侧凸俗称脊柱侧弯，是由脊柱一边的弯曲而导致的。一般从婴儿至成人期都有可能被脊柱侧凸影响，但是通常脊柱会在10至15岁时开始弯曲。脊柱侧凸可以透过适当的治疗来改善其状况，但是通常它都不会造成太严重的状况。非常轻微的脊柱侧凸通常是不需要治疗的，但是严重的脊柱侧凸也有可能导致身体残缺。一些严重的脊柱侧凸可以减少胸腔内的空间，最终导致肺功能损害。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

脊柱侧凸的症状可能包括：

- 肩膀不平
- 一边的肩胛骨比另一边更突出
- 臀部不平
- 一只臀部高于另一只

如果脊柱侧凸弯曲线变得更糟，除了左右弯曲之外，脊柱也会旋转或扭曲。这会导致身体一侧的肋部比另一侧的肋部伸出得更远

原因

尽管此疾病似乎涉及遗传因素也通常发生在同一个家族，医学研究还是不能肯定造成最常见的脊柱侧凸的原因。不太常见的脊柱侧凸类型可能是由以下原因造成：

- 神经肌肉疾病，例如脑瘫或肌肉营养不良
- 先天缺陷影响脊柱骨骼的发育
- 脊柱受伤或感染

风险因素

发生最常见的脊柱侧凸的危险因素包括：

- 年龄：症状通常在青春期之前的生长骤增期间开始
- 性别：尽管男孩和女孩都以大约相同的速度发展轻度脊柱侧凸，但女孩弯曲的风险更高
- 家族病史：脊柱侧凸常在同一个家族发生，但大多数患有脊柱侧凸的儿童没有家族病史

并发症

尽管大多数患有脊柱侧凸的人是属于轻度的，但脊柱侧凸有时可能会引起并发症，包括：

- 肺和心脏损伤
- 背部问题
- 外观：臀部和肩膀不平，肋骨突出，腰部和躯干向侧面移动。脊柱侧凸的人通常对自己的外表意识较强

标记	您的基因型	您的结果	解释
LBX1	TC	较低风险	数据表明携带T等位基因可能增加脊柱侧弯凸的风险



健康风险

不安腿综合征

不宁腿综合征 (Restless Legs Syndrome, RLS) 主要表现为静息状态下双下肢难以形容的感觉异常与不适及有活动双腿的强烈欲望。它通常在傍晚或夜晚当您坐下或躺下的时候发生，移动双腿可以暂时缓解不适的感觉。一些简单的保健和生活方式的改变可以帮助缓解此疾病的症状。除此之外，一些药物也可以有效地帮助不宁腿综合征病患。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

RLS主要症状是要双腿移动，其他共同伴随特征包括：

- 休息后开始有的感觉。这种感觉通常在您躺下或长时间坐下之后开始，例如在汽车、飞机或电影院里
- 移动时感到缓解。RLS的感觉会随着动作而减少，例如伸展、摆动腿部、来回走动或行走
- 有些症状通常发生在夜晚而且有可能在夜晚加重
- 夜间腿部抽搐。RLS可能与另一种更常见被称为周期性肢体睡眠的疾病有关，这会导致腿在睡觉时整夜抽动和踢动

风险因素

RLS可以在任何年龄甚至儿童时期发展，随着年龄的增长，这种疾病会变得更加普遍，而且在女性中比男性更常见。腿不安定综合征通常与严重医学状况无关。除此之外，RLS也会有可能伴随着其他问题，例如：

- 周围神经病变或手脚神经受损，有时这是由于糖尿病和酒精中毒等慢性疾病导致的
- 铁缺乏症。在没有贫血的情况下，铁缺乏也会导致RLS恶化。通常患者有胃或肠出血的经历、月经期过长或时常捐血都有可能导致铁缺乏症
- 肾功能衰竭。如果患者患有肾功能衰竭，就有可能同时患有铁缺乏症与贫血。这时因为在肾脏功能不正常的情况下，血液中的铁储备会减少。这种情况与身体化学反应可能导致RLS恶化
- 脊髓状况。脊髓上的病变与RLS有关。脊髓麻醉（例如脊髓阻滞）也会增加患上RLS的风险

并发症

尽管RLS不会导致其他严重状况，但某些症状可能会令人感到烦恼和无能为力。许多患有RLS的人很难入睡或保持睡眠状态。严重的RLS可能会导致生活质量显着下降而且可能导致抑郁症。例如，失眠可能会导致白天过度睡意从而影响生活质量。

标记	您的基因型	您的结果	解释
BTBD9	AA	较高风险	BTBD9基因在调节铁稳态中发挥作用。该变体位于BTBD9基因上。



健康风险

酒精依赖

酒精依赖症（慢性酒精中毒）是长期过量饮酒引起的中枢神经系统严重中毒。患有酒精依赖症的人往往无法控制自己的行为。专家们尝试指出一些原因如基因、性别、种族、社会及经济地位而导致一个人有酒精依赖症的倾向，但是都无法找出一个单一的原因。心理、遗传和行为因素均有可能导致此疾病。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

酒精使用障碍可分轻度、中度或重度。酒精依赖症的症状包括：

- 无法限制饮酒量
- 减少饮酒量但是在尝试后失败
- 在喝酒及醉酒后恢复中花上大量的时间
- 对喝酒有强烈的欲望
- 由于不断饮酒而未能在工作、学校或家庭中履行主要义务
- 在知道酒精会导致身体、社交或人际交往问题的情况下，还继续喝酒
- 放弃或减少社交和工作活动及爱好
- 在不安全的情况，例如开车时饮用酒精
- 酒精耐受性度增强，因此需要更多酒精才能感觉其作用。又或者在饮用相同的酒精量下感觉作用减少
- 不喝酒时出现戒断症状，例如恶心、出汗、晃动或为了避免这些症状而喝酒

风险因素

尽管酒精依赖症可以在任何年龄开始而且饮酒的习惯也可能在很年轻的时候开始，酒精使用障碍通常还时在20多至30多岁时发生。其风险因素包括：

- 长期饮酒
- 年轻时就有的饮酒的习惯
- 家族史
- 抑郁症和其他心理问题
- 创伤史
- 减肥手术
- 社会和文化因素

并发症

酒精会压抑中枢神经系统。在很多时候，最初的反应可能只是刺激。但是随着长期持续喝酒，一个人可能会变得对酒精麻木。过多酒精会影响言语、肌肉协调能力和大脑的重要中枢。大量饮酒甚至可能会导致危及生命的昏迷或死亡，尤其是当患者同时也服用者某些会压抑大脑功能的药物时，风险将会更高。

标记	您的基因型	您的结果	解释
ALDH2	GG	较高风险	当该位点携带G等位基因时，ALDH2上的氨基酸赖氨酸被谷氨酸取代，但醛脱氢酶仍然运作良好。饮酒不会轻易产生不良反应，但可能导致酒精依赖。
DRD2	GG	较低风险	G>A此位点发生突变会增加酒精依赖的风险。



健康风险

双相障碍

双相情感障碍（又称钟摆病）的特征是剧烈的情绪波动，这些情绪可以从极高的狂躁波动至极低的忧郁。这些狂躁及忧郁的波动通常可以持续几个星期甚至几个月。这些情绪波动会影响睡眠、精力、活动、判断力、行为及思考能力。尽管这是一种长期的疾病，有效的治疗计划可以帮助管理情绪波动和别的症状。在大多数的情况下，双相情感障碍可以透过药物和心理治疗来得到控制。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

躁郁症和相关疾病有几种类型，其中包括躁狂症或轻躁狂症和抑郁症。有些症状会导致意想不到的情绪和行为变化，从而导致生活中的严重困扰及困难。

躁郁症I型：患者至少有过一次躁狂症发作，这可能出现在严重躁狂或抑郁发作之前或之后。在某些情况下，这种躁狂症可能会导致一种脱离现实的精神病。

躁郁症II型：患者至少有一次严重的抑郁症发作和至少一次轻躁狂症发作，但是从未经历过严重躁狂症发作。

循环性心境障碍：尽管这不如严重抑郁症严重，通常患者在儿童或青少年时期中经历了多次低躁狂症状和数次抑郁症状。

其他类型：这些包括，由某些药物或酒精或由某种疾病如库欣病、多发性硬化症或中风之类的医疗状况引起的躁郁症和相关疾病。

风险因素

可能增加患上双相障碍或引发病情发作的因素包括：

- 患有双相情感障碍的一等亲属，例如父母或兄弟姐妹
- 高压时期，例如亲人逝世或其他创伤事件
- 滥用毒品或酒精

并发症

如果不及时治疗，躁郁症会导致严重的问题，从而影响各个方面的生活，例如：

- 与毒品和酒精使用有关的问题
- 自杀或企图自杀
- 法律或财务问题
- 关系受损
- 工作或学校表现不佳

标记	您的基因型	您的结果	解释
ZNF804A	AA	较高风险	该基因座中的AA基因型可能会增加ZNF804A的表达，导致白质密度/体积异常，增加患病的风险。
CACNA1C	GG	较低风险	此基因座中的G> A突变可能导致CaV1.2钙通道蛋白产物功能异常，因此与躁郁症相关。
ANK3	CC	较低风险	此基因位点的C> T突变可能影响ANK3基因的表达，进而影响神经元轴突极性和神经兴奋性的发生。



健康风险

嗜睡症

嗜睡症 (Hypersomnia) 是指白天睡眠过多，这种睡眠过多并非由于睡眠不足，或者酒精、药物、躯体疾病所致，也不是某种精神障碍（如抑郁症）所致。目前病因不清，但常与心理因素有关。

2

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

嗜睡症的主要症状是持续疲倦。嗜睡症患者可能在一天内需要多次的小睡，但是这些小睡还是无法缓解患者的睡意。除此之外，他们也很难从长时间的睡眠中醒过来。嗜睡症的其他症状包括：

- 精力不足
- 烦躁
- 焦虑
- 食欲不振
- 思维或说话缓慢
- 记忆力不佳
- 不安
- 在日常生活行动中，如进食或说话时睡着

风险因素

在白天出现不同疲倦状态的人比较容易患上嗜睡症。这些状态包括睡眠呼吸暂停、肾脏疾病、心脏病、大脑疾病、非典型抑郁症和甲状腺功能低下。美国睡眠协会指出，这种疾病对男性的影响大于对女性的影响。经常吸烟或饮酒的人会比较容易患上嗜睡症，一些会导致睡意的药物也有可能带来具有类似于嗜睡症副作用的效果。

治疗方法

嗜睡症的治疗取决于患上嗜睡症的原因。许多用在发作性睡眠的药物可以治疗嗜睡症，通常这些药物是有助于清醒的兴奋剂，包括安非他明、哌甲酯和莫达非尼。生活方式的改变是治疗过程的关键部分。通常医生会建议患者定期安排睡眠时间和避免在睡前进行激烈活动某些活动，这些都有可能可以改善嗜睡症的症状。大多数患有嗜睡症的人不应该喝酒或使用毒品。除此之外，医生还可能建议患者采用高营养饮食来保持自然的能量水平。

标记	您的基因型	您的结果	解释
TCRA	GG	较高风险	研究发现，当该位点携带G等位基因时，患病的风险会增加。
P2RY11	AG	较高风险	该位点的具体功能尚不清楚，但研究发现，当该位点发生G>A突变时，患病的风险会增加。



健康风险

遗传性血色素沉着症（HFE 相关）

遗传性血色素沉着症是由于人体从食物中吸收了过量的铁，所引发的一种遗传性疾病。过多的铁累计在体内会引起不适的症状。如果不及时治疗，一些身体部位例如：肝脏、关节、胰腺及心脏将有可能受损。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

通常患有遗传性血色素沉着症的人不会有明显的症状，而且早期的症状通常与其他常见疾病重叠。此疾病常见症状包括：

- 关节痛
- 腹痛
- 疲劳
- 乏力

该疾病的后期症状可能包括：

- 糖尿病
- 失去性欲
- 性无能
- 心脏衰竭
- 肝功能衰竭

风险因素

增加遗传性血色素沉着病风险的因素包括：

- 具有2个HFE基因突变的副本
- 家族病史
- 与女性相比，男性在较早年龄更容易出现血色素沉着的迹象和症状
- 停经或子宫切除术后的妇女

并发症

未经治疗的遗传性血色素沉着症可导致许多并发症，尤其是在容易积聚过多铁的关节和器官，例如肝脏、胰腺和心脏。

并发症包括：

- 肝脏问题
- 胰腺问题
- 心脏问题
- 生殖问题
- 肤色变化

标记	您的基因型	您的结果	解释
HFE	CC	较低风险	该基因位点的C> G突变会导致HFE蛋白结构发生一定的破坏，从而增加患病的风险。
HFE	GG	较低风险	此基因基因座的G> A突变会导致HF蛋白中的二硫键断裂和蛋白结构破坏，最终增加疾病风险。



健康风险

胆结石

胆结石是指发生在胆囊内的结石所引起的疾病，是一种常见病。在大多数的情况下，胆结石不会引起任何症状，并且因此不需要治疗。通常仅在胆结石引起症状和并发症时才需要到治疗。

0

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

胆结石可能不会引起任何症状。但是如果胆囊结石进入导管并造成阻塞，所产生的症状可能包括：

- 腹部右上角突然剧烈疼痛
- 腹部正中胸骨正下方突然剧烈疼痛
- 肩胛骨之间的背痛
- 右肩疼痛
- 恶心或呕吐

风险因素

一些可能会增加胆结石风险的因素包括：

- 女性
- 40岁以上
- 超重或肥胖
- 怀孕
- 高脂饮食
- 高胆固醇饮食
- 低纤维饮食
- 有胆结石家族病史
- 患有糖尿病
- 患有肝脏疾病
- 服用含雌激素的药物，例如：口服避孕药、激素治疗药物
- 因结石或减肥手术所导致的体重下降

并发症

胆结石的并发症可能包括：

- 胆囊发炎
- 胆总管阻塞
- 胰管阻塞
- 胆囊癌

标记	您的基因型	您的结果	解释
ABCG8	GG	较低风险	该变异位于ABCG8基因上，该位点的G> C突变可能影响胆汁中脂质的组成并增加胆汁中胆固醇的饱和度。



健康风险

原发性胆汁性肝硬化

胆汁是生产于肝脏内部用来帮助脂肪的消化及清除废物的液体，它会通过胆管从肝脏被排出。原发性胆汁性肝硬化是一种由肝脏中肝管受到免疫系统攻击的慢性疾病。目前出现这种情况的原因还不明，但是它被认为有可能是免疫系统之间的运作差异而导致的。胆管的损坏及受伤可以导致胆汁在肝脏内囤积，这会进一步的损害肝脏并可能因为肝硬化而导致疤痕。

1

个被检测到的变体

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

超过一半的原发性胆源性胆管炎患者在诊断时不会有任何明显的症状。可是当进行血液检查时，一些症状可能会被诊断出来。原发性胆源性胆管炎的症状通常需要5至20年来发展。当在确诊时就有一些相关症状的人通常在接下来有有比较糟糕的状况。一些常见的早期症状包括疲劳、皮肤瘙痒、眼睛和口腔干燥。后来的症状可能包括：

- 腹部右上角疼痛
- 脾肿胀
- 骨骼、肌肉或关节疼痛
- 脚和脚踝肿胀
- 由于肝功能衰竭而使腹部积水
- 黄瘤般的半脂肪沉积沉积在眼睛、眼睑或手掌、脚掌、肘部或膝盖的折痕周围的皮肤上
- 黄疸症状，如：皮肤和眼睛发黄
- 与日晒无关的皮肤色素沉着
- 骨质疏松症
- 高胆固醇
- 腹泻或脂肪泻（油腻的大便）
- 甲状腺功能下降
- 体重减轻

风险因素

以下因素可能会增加您患原发性胆源性胆管炎的风险

- 性别：大多数原发性胆源性胆管炎患者是女性
- 年龄：最有可能发生在30至60岁的人群中
- 遗传因素

并发症

随着肝脏损害的恶化，原发性胆管性胆管炎会引起严重的健康问题，其中包括肝硬化、门静脉高压、脾肿大、胆结石和胆管结石、静脉曲张、肝癌、骨质疏松症、维生素缺乏症和精神功能下降。

标记	您的基因型	您的结果	解释
SPIB	AG	较低风险	该变体中的AA基因型可能影响T细胞和B细胞的正常功能，导致原发性胆汁性肝硬化的发生。
IL12A-AS	TT	较高风险	该变体中的TT基因型可能导致IL12不能适当介导细胞免疫，并增加原发性胆汁性肝硬化的可能性。



健康风险

乳糜泻

乳糜泻是一种由于饮食中的小麦，大麦和黑麦等含有的“谷蛋白”所引发的自身免疫疾病。摄入的“谷蛋白”会激活免疫系统并攻击小肠组织，这将会慢慢的损害小肠内壁并阻止营养的吸收。小肠组织的损害会导致腹泻、疲劳、体重下降、腹胀、贫血及其它严重的并发症。据估计全球有1%的人受到乳糜泻影响。

0

个被检测到的变体

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

乳糜泻的症状可能因人而异，在儿童和成人中也有所不同。患有乳糜泻的症状包括：

- 腹泻
- 疲劳
- 体重减轻
- 胀气
- 腹痛
- 恶心和呕吐
- 便秘
- 苍白和有臭味的粪便
- 贫血

患有乳糜泻的儿童可能会成长缓慢及有延迟发育的问题。

风险因素

乳糜泻在以下人群中更常见：

- 家庭成员患有乳糜泻或疱疹样皮炎
- 1型糖尿病
- 唐氏综合症或特纳氏综合症
- 自身免疫性甲状腺疾病
- 微观结肠炎（淋巴细胞性或胶原性结肠炎）
- 艾迪生氏病

并发症

未经治疗的腹腔疾病可导致：

- 营养不良
- 骨骼脆弱
- 不孕和流产
- 乳糖不耐症
- 癌症
- 神经系统问题

标记	您的基因型	您的结果	解释
HLA-DQA1	CC	较低风险	在这种变异中发生的C> T突变可能导致HLA-DQ2.5的类型分类。这是本研究在某些人群中发现的乳糜泻患者中最常见的HLA-DQ分型。



携带者状态





携带者状态

沙勒瓦-沙格奈河流域常染色体隐性痉挛性共济失调 (ARSACS)

沙勒瓦-沙格奈河流域常染色体隐性痉挛性共济失调的症状是行动受到干扰而逐渐导致感觉和肌肉控制能力的丧失。它是一种由SACS基因中的两个变体儿导致的罕见的遗传性疾病。

您没有我们测试过的SACS变体

您患ARSACS的风险还取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在SACS基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

SACS的基因突变会导致ARSACS，该基因提供指令制造一种存在于大脑、皮肤细胞、骨骼肌及胰腺被称为Sacsin的蛋白质，此蛋白质的具体功能还未知。异常的Sacsin蛋白如何影响大脑和骨骼肌肉，并导致ARSACS症状的原因还尚不清楚。

症状

ARSACS通常在幼儿期（大约12-24个月、开始迈出第一步时）被诊断。它症状是缺乏协足弓形和手畸形、运动失动失调口吃、远端肌肉消瘦和水平凝视眼球震颤。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中基因有两个变体。

标记	您的基因型	您的结果	解释
I	II	非携带者	SACS 基因中A变体的缺失



携带者状态

Andermann 综合症

Andermann 综合症的特征是大脑左右两侧之间没有连接的组织。它会导致异常发育、虚弱和感官丧失。它是一种由SLC12A6基因中的两个变体而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的SLC12A6变体

您患ACCPN的风险还取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在SLC12A6基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

Andermann 综合症是由在SLC12A6基因中突变而导致的。SLC12A6基因负责制造一种管理钾和氯穿过细胞膜被称为K-Cl共转运蛋白蛋白质。SLC12A6的基因突变破坏了K-Cl共转运蛋白的功能，从而干扰负责传递运动和感官信号的神经及扰胼胝体的发育。

症状

此疾病通常在婴儿期就会开始出现症状，其中包括：弱肌肉张力、反射消失、肌萎缩、胼胝体可变程度的发育不全、轻至重度的智力和发育迟缓、以及精神问题，例如妄想症、抑郁症、幻觉和自闭症。

治疗

目前尚无治愈方法，但某些症状如神经病可以以治疗精神疾病的方式来治疗。

预后

预后不良。患者通常在20来岁就坐轮椅，在30来岁就死亡。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式。几种基因与该疾病有关，包括SLC12A6。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1		非携带者	SLC12A6基因中的C变体缺失产生无功能性缩短蛋白质



携带者状态

常染色体隐性遗传多囊性肾病变(ARPKD)

常染色体隐性多囊性肾病变(ARPKD)是一种遗传疾病，其特征是肾脏和肝脏中囊肿群的积累，导致肾脏、肝脏和肺部问题以及并发症，包括尿路感染和高血压。它是由PKHD1基因中的两个变体而导致的一种罕见的遗传性疾病。

您没有我们测试过的PKHD1变体

您患ARPKD的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在PKHD1基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

ARPKD是一种由PKHD1基因突变所引起的常染色体隐性遗传疾病。PKHD1是一个较大的基因，许多不同的PKHD1基因突变都有可能导致ARPKD。PKHD1基因负责制造一种叫纤维囊蛋白的蛋白质，如果患者同时拥有两个PKHD1变体，纤维囊蛋白的生产将会完全停止，这种情况通常是致命的。但是，多数的患者会至少拥有一个正常的PKHD1基因以制造一些纤维囊蛋白。纤维囊蛋白在体内的确切作用和功能目前尚不清楚。

症状

此疾病的症状和体征包括腹部不适、多尿、烦渴、高血压及腹部肿块。ARPKD的经典表现是系统性高血压还有通常病患会在15岁前患上终末期肾病。在典型表现中，少数ARPKD患者可以存活到成年并具有一定的肾脏功能；但是他们的肝脏功能会明显恶化。

诊断

超声检查是评估常染色体隐性遗传多囊性肾病变的主要方法，尤其是在围产期和新生儿阶段。

治疗

鉴于目前尚无治愈方案，常染色体隐性遗传多囊性肾病变的治疗通常都只用来控制其症状，其中包括：高血压药物、治疗疼痛的药物和（或）手术、感染抗生素、洗肾（如果有肾脏衰竭）及严重情况下的肾脏移植。

遗传方式

ARPKD是以常染色体隐性方式遗传，这意味着患者的PKHD1基因中有两个变体。患者的父母只携带一个PKHD1基因变体，他们通常都不会显示该病的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	PKHD1基因中的G至A变体替换产生缩短蛋白质
2		非携带者	PKHD1基因中T变体的缺失



携带者状态

β 地中海贫血症和相关的血红蛋白病

β 地中海贫血是一种以血红蛋白生产减少导致贫血、疲劳与一些严重的并发症，包括骨异常和器官损伤为特征的疾病。它是一种由HBB基因中的两个变体而导致的遗传。

您没有我们测试过的HBB变体

您患 β 地中海贫血和相关血红蛋白病的风险也取决于其他因素，包括生活方式，环境和本测试未涵盖的遗传变体。

0

个变体在HBB基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

地中海贫血是因为制造血红蛋白（血红细胞中携带氧气的物质）细胞的基因突变所引起的。与地中海贫血有关的基因突变是从父母传给孩子。地中海贫血会破坏血红蛋白和健康血红细胞的正常生产最后导致贫血。贫血患者的血液没有足够的血红细胞携带氧气到身体各个组织，这将导致患者疲劳。

症状

地中海贫血的体征和症状可能包括：疲劳、无力、皮肤苍白或发黄、面部骨骼畸形、生长缓慢、腹部肿胀和尿色暗淡。地中海贫血的可能并发症包括：

- 铁过载：地中海贫血患者可能由于疾病或频繁输血而导致体内的铁含量过高。过量铁质的积聚会导致心脏、肝脏和内分泌系统受损，其中包括产生激素且调节生理过程的腺体
- 感染：地中海贫血患者尤其是已经切除脾脏的患者将面临更高的感染风险

在严重地中海贫血的情况下，可能发生以下并发症：

- 骨畸形：地中海贫血可能致使骨髓扩张，从而导致骨骼变宽。这可能会导致骨骼结构异常，尤其是您的脸部和颅骨。骨髓扩张也使骨骼变薄和易碎，增加骨折的机会
- 脾脏肿大：脾脏帮助身体抵抗感染和过滤不需要的物质，例如陈旧或受损的血细胞。地中海贫血通常伴随着大量血红细胞的破坏，这会导致脾脏扩大，造成脾脏超出一一般负荷量。脾肿大会使贫血恶化，并缩短输血红细胞的寿命。如果脾脏变得太大，医生可能会建议切除手术
- 生长率降低：贫血会导致儿童的生长缓慢和导致青春期延迟
- 心脏问题：充血性心力衰竭和心律失常都可能与严重的地中海贫血有关

遗传方式

重度及中度地中海贫血症是以常染色体隐性方式遗传，这意味着患者的HBB基因中有两个变体。有时地中海贫血症的携带者也会有轻微贫血的症状。



携带者状态

β 地中海贫血症和相关的血红蛋白病

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	TT	非携带者	HBB基因中的T至C变体替换减少在生产红血球必不可少的球蛋白 β -球蛋白的生产量
2	CC	非携带者	HBB基因中的C至G变体替换产生变形 β -球蛋白
3	CC	非携带者	HBB基因中的C至G变体替换减少在生产红血球必不可少的球蛋白 β -球蛋白的生产量
4	AA	非携带者	HBB基因中的A至G变体替换减少在生产红血球必不可少的球蛋白 β -球蛋白的生产量
5	CC	非携带者	HBB基因中的C至T变体替换减少在生产红血球必不可少的球蛋白 β -球蛋白的生产量
6	GG	非携带者	HBB基因中的G至A变体替换减少在生产红血球必不可少的球蛋白 β -球蛋白的生产量
7	GG	非携带者	HBB基因中的G至C变体替换减少在生产红血球必不可少的球蛋白 β -球蛋白的生产量
8	CC	非携带者	HBB基因中的C至T变体替换产生无功能性缩短蛋白质
9	GG	非携带者	HBB基因中的G至A变体替换产生无功能性缩短蛋白质
10	CC	非携带者	HBB基因中的C至T变体替换产生异常无法携带氧气的血红蛋白



携带者状态

布鲁姆综合征

布鲁姆综合征是一种在阳光照射后皮肤敏感，导致生长受损、癌症和感染风险增加的疾病。它是一种由BLM基因中的两个变体突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的BLM变体

您患布鲁姆综合征 的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在BLM基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

BLM基因突变会造成功能性BLM蛋白的生产停止，最终导致布鲁姆综合征。在没有BLM蛋白的情况下，细胞将无法修复由紫外线引起的DNA损伤，从而导致日照敏感度增加。布鲁姆综合征患者的基因突变会导致细胞以不受控制的方式分裂，最终导致癌症。

特征

布鲁姆综合征的最突出的特征是患者体型小，这个症状在怀孕时期就非常明显。新生儿出生时，喙到尾的长度、头围和出生体重通常低于普通婴孩。第二个常见的特征是在年幼时因为阳光暴晒而导致的皮疹。

治疗

布鲁姆综合征没有具体的治疗方法。避免阳光照射和使用防晒霜可以帮助防止与光敏性有关的皮肤变化。同时，专家建议尽量减少接触其他已知的环境诱变剂。

遗传模式

布鲁姆综合征是一种由父体和母体BLM基因突变而引起的常染色体隐性疾病。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	AA	非携带者	BLM 基因中的ATCTGA变体缺失与TAGATTC变体插入



携带者状态

天门冬氨酸酰基转移酶缺乏症 (Canavan疾病)

天门冬氨酸酰基转移酶缺乏症是一种由大脑神经细胞逐渐受损进而扰乱了大脑发送和接收信息为特征的疾病。这是一种发生在ASPA基因中的两个变体的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的ASPA变体

您患Canavan疾病的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在ASPA基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

ASPA的基因突变会导致Canavan疾病。ASPA基因会为制造一种被称为天冬氨酸酰化酶的酶提供指导。该酶负责分解一种存在于大脑神经元被称为N-乙酰-L-天冬氨酸 (NAA) 的化合物。ASPA基因的异常功能会导致NAA在大脑内积累。大脑中过量的NAA与Canavan疾病的体征和症状有关。

症状

Canavan疾病最常见和最严重的类型的症状通常出现在婴儿出生后三至六个月之间。在这之后，Canavan疾病会开始迅速的进展，典型病例包括智力残疾、失去先前获得的运动技能、进食困难、异常肌张力、头部控制不佳和头部异常肿大。除此之外，一些病患也会出现麻痹、失明或癫痫发作的症状。

诊断

新生儿Canavan疾病的诊断取决于尿液中高浓度的N-乙酰天冬氨酸(NAA)。在轻度或青少年的Canavan疾病中，NAA可能仅略微升高；因此，诊断取决于ASPA（编码天冬氨酸酰化酶的基因）的分子基因检测。

治疗

目前医学上尚无可治愈Canavan疾病的方法，也没有标准的治疗方法。目前所提供的治疗，多数都是辅助性治疗或者仅为了缓解此疾病带来的症状。物理疗法可能有助于提高运动技能，而教育课程可能有助于提高沟通技能。癫痫发作可用抗癫痫药治疗，当存在吞咽困难时，可通过胃造口术来维持足够的食物和水分摄入。

遗传方式

Canavan疾病是以常染色体隐性方式遗传，这意味着患者的ASPA基因中有两个变体。患者的父母只携带一个ASPA基因变体，他们通常都不会显示该病的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	AA	非携带者	ASPA 基因中的C/T至A变体替换
2	AA	非携带者	ASPA 基因中的C/T至A变体替换
3	CC	非携带者	ASPA 基因中的C/T至A变体替换



携带者状态

1a型碳水化合物缺乏糖蛋白症候群(PMM2-CDG)

1a型碳水化合物缺乏糖蛋白症候群 (PMM2-CDG) 是一种以神经系统功能障碍为特征的疾病。该疾病影响身体的许多其他部位，导致发育迟缓、肌肉无力和体重增长缓慢。这是一种由PMM2基因中的两个突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的PMM2变体

您患PMM2-CDG的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在PMM2基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

PMM2-CDG是由PMM2基因突变引起的。该基因提供指令制造一种称为磷酸二(PMM2)的酶。PMM2酶参与一种称为糖基化的过程，该过程将糖分子(寡糖)组附着在蛋白质上。糖基化可修饰蛋白质，使其能执行更广泛的功能。PMM2基因的突变产生了异常及活性较低的PMM2酶，这会让许多器官及细胞组织产生异常糖基化蛋白质，最终导致PMM2-CDG的体征和症状。

症状

患有PMM2-CDG的个体通常在婴儿期出现体征和症状。受影响的婴儿可能有较弱的肌肉张力、乳头内陷、脂肪分布异常、斜视、发育迟缓及无法如预期般的速度生长和增加体重。患有PMM2-CDG的婴儿也经常有一个发育不全的小脑（脑部中协调运动的部分）。

受影响的个体有时有独特的面部特征，包括高额头、三角脸、大耳朵和薄细的上唇。患有PMM2-CDG的儿童可能有不良的肝功能测试结果、癫痫发作、心包积液以及血液凝固障碍。约20%受影响的婴儿由于多器官衰竭而在生命的第一年无法存活。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传病，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病患者的父母各自携带一个突变变体，他们通常不显示该病的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	PMM2基因中的G至A变体替换产生无功能性蛋白质
2	CC	非携带者	PMM2基因中的C至A变体替换产生功能性欠佳蛋白质



携带者状态

囊肿性纤维化

囊肿性纤维化是一种以大量粘液堆积导致呼吸和消化问题为特征的疾病。它是一种由CFTR基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的CFTR变体

您患囊肿性纤维化的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在CFTR基因中

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

在囊肿性纤维化中，基因突变改变调节运输盐分进出细胞的蛋白质。这导致浓稠粘液在呼吸系统、消化系统和生殖系统中的形成以及汗水中盐分的增加。在有关基因中可能有许多不同的突变，这些基因突变的类型与疾病的严重程度有关。孩子是需要从父母那里继承各一个变体才会患上这种疾病。如果孩子仅继承一个基因突变，他们将不会患上囊肿性纤维化（只是携带者），并有可能将此变体遗传去下一代。

症状

囊肿性纤维化的体征和症状因疾病的严重程度而异。即使在同一人，随着时间的流逝，症状可能会恶化或改善，有些人可能会等到青春期或成年才会出现症状。

通常在患者中，与囊肿性纤维化相关的浓稠粘液堵塞了携带空气进入和流出肺部的管子，在这种情况下，患者有一些与呼吸道相关的症状，其中包括：持续咳嗽、产生浓稠的粘液(痰)、喘息、呼吸困难、运动不耐症、反复肺部感染和鼻腔发炎或鼻塞。

浓稠的粘液也可能阻塞将消化酶从胰腺带到小肠的输送管。没有这些消化酶，肠道无法完全吸收食物中的营养。这将可能带来一些症状，例如：恶臭、大便油腻、体重增长缓慢和生长不良、肠道阻塞（特别是在新生儿）和严重便秘。

并发症

呼吸系统并发症：气道受损、慢性感染、鼻息肉、咳血、气胸、呼吸衰竭和急性加重。

消化系统并发症：营养不足、糖尿病、胆管阻塞、肠梗阻和远端肠梗阻综合征。



携带者状态 囊肿性纤维化

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	II	非携带者	CFTR基因中的CTT变体缺失
2	GG	非携带者	CFTR基因中的G至A变体替换
3	CC	非携带者	CFTR基因中的C至T变体替换
4	GG	非携带者	CFTR基因中的G至A/C变体替换
5	CC	非携带者	CFTR基因中的C至G变体替换
6	GG	非携带者	CFTR基因中的G至T变体替换
7	GG	非携带者	CFTR基因中的G至T变体替换
8	GG	非携带者	CFTR基因中的G至A变体替换
9	GG	非携带者	CFTR基因中的G至A变体替换
10	CC	非携带者	CFTR基因中的C至T变体替换
11	GG	非携带者	CFTR基因中的G至C变体替换
12	CC	非携带者	CFTR基因中的C至T变体替换
13	GG	非携带者	CFTR基因中的G至A变体替换

标记	您的基因型	您的结果	解释
14	CC	非携带者	CFTR基因中的C至G变体替换
15	II	非携带者	CFTR基因中的TT变体缺失
16	GG	非携带者	CFTR基因中的G至T变体替换
17	GG	非携带者	CFTR基因中的G至T变体替换
18	II	非携带者	CFTR基因中的T变体缺失
19	GG	非携带者	CFTR基因中的G至A变体替换
20	GG	非携带者	CFTR基因中的G至A变体替换
21	GG	非携带者	CFTR基因中的G至A变体替换
22	II	非携带者	CFTR基因中的C变体缺失
23	DD	非携带者	CFTR基因中的T变体插入
24	CC	非携带者	CFTR基因中的C至T变体替换
25	GG	非携带者	CFTR基因中的G至A变体替换



携带者状态

D-双功能蛋白缺乏症 (DBPD)

D-双功能蛋白缺乏症 (DBPD) 是一种以神经系统功能恶化导致异常肌张力、发育障碍、癫痫发作和早期死亡的疾病。它是一种由HSD17B4基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的HSD17B4变体

您患D-双功能蛋白缺乏症的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在HSD17B4基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

导致D-双功能蛋白缺乏症的HSD17B4基因突变会影响该蛋白质的其一或唯两项功能；然而，基因突变似乎并不影响其严重性或特征。这种蛋白质的酶活性受损会阻止D-双功能蛋白有效分解脂肪酸，因此造成脂肪酸在体内积累。目前，脂肪酸积累是如何导致D-双功能蛋白缺乏而造成特定神经和非神经特征与症状的原因还尚不清楚。

症状

患有D-双功能蛋白缺乏症的患者可能有较异常的面部特征，包括高前额、眶距增宽、鼻子和嘴之间的距离增加和上颌窄而高拱。受影响的婴儿颅骨之间可能有异常大的空隙（脑凶）。通常约有一半的患病者会有肝肿大现象。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	AA	非携带者	HSD17B4基因中的A至T变体替换产生不稳定和错误折叠蛋白质



携带者状态

二氢脂酰胺脱氢酶缺乏症 (DLD缺乏症)

二氢脂酰胺脱氢酶缺乏症 (DLD缺乏症) 的特征是组织中积累乳酸、导致肌肉张力下降和大脑损伤发病进而导致危及生命的肝病。它是一种由DLD基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的DLD变体

您患DLD缺乏症的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在DLD基因中

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

DLD基因的突变损害DLD酶的功能，从而阻止三种酶复合物正常操作。通常被分解的分子及其副产品在体内积聚，进而破坏组织并导致乳酸中毒和其他化学物质失衡。除此之外，细胞的能量产生亦会减少。在这当中，大脑最容易受到分子积累和细胞能量缺乏的影响，间接导致与DLD缺乏症相关的神经问题。肝脏问题也可能与细胞能量减少有关。不同的受损程度均可以导致此疾病特征的变异性。

症状

发烧、受伤或其他身体应激都有可能触发DLD缺乏症的体征和症状。受影响的个体通常在发作之前并无症状。由于此疾病的发作程度严重，许多患有此病的婴儿在生命的最初几年中都无法存活。可以存活至幼儿期的患者通常面临延迟成长和神经系统问题，其中包括智力残疾、肌肉僵硬(痉挛)、运动的协调不良(共济失调)和癫痫发作。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中基因的两个拷贝都有突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变基因的拷贝，但通常不显示该病的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	DLD 基因中的G至T变体替换产生活性较低的酶



携带者状态

家族性自主神经紊乱

家族性自主神经紊乱是一种以神经系统不同部位的某些神经细胞功能障碍为特征的疾病，例如行动、感官和非自主行为，其影响可包括呼吸及消化系统。它是一种由ELP1基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的IKBKAP变体

您患家族性自主神经紊乱的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在IKBKAP基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

ELP1基因的突变会导致家族性自主神经紊乱。ELP1基因提供制造存在于全身各种细胞（包括脑细胞）中的一种蛋白质指令。几乎所有患者体内都有两个相同拷贝的ELP1基因突变。这种突变会破坏ELP1基因制作ELP1蛋白生产的蓝图与信息，从而减少正常ELP1的生产。然而，这种突变的运作不一致，有些细胞产生正常量的蛋白质；而其他细胞（尤其是脑细胞）产量却很低。脑细胞中的关键活动可能因为少量或缺乏ELP1蛋白质的而中断，导致疾病的体征和症状。

症状

与这种疾病有关的问题最初出现在婴儿期。早期症状包括肌肉张力减退、难以进食、发育成长不良、缺乏眼泪、肺部频繁感染以及难以维持体温。患家族性自主神经紊乱的婴儿和年幼儿童可能会长时间屏住呼吸，因此导致皮肤或嘴唇发紫（俗称紫绀）或昏厥。这种屏气行为通常在会在大约六岁时停止。至于其他发育的关键阶段，例如步行和讲话，患者通常通常会出现延迟发育的现象。然而，一些受影响的人可能会没有发育迟缓的迹象。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	AA	非携带者	ELP1基因中的A至G变体替换产生变形的酶



携带者状态

家族性高胰岛素血症 (ABCC8相关)

家族性高胰岛素血症 (ABCC8相关) 是一种以胰岛素水平升高造成低血糖进而导致精力不足、癫痫发作的疾病。如果不及时治疗, 该疾病会引起严重如大脑损伤的并发症。它是一种由ABCC8基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的ABCC8变体

您患家族性高胰岛素血症 (ABCC8相关) 的风险也取决于其他因素, 包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在ABCC8基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前, 请咨询医疗保健专家。

原因

先天性高胰岛素血症是由调节胰岛素释放(分泌)的基因突变引起的, 胰岛素是由胰腺中的 β 细胞产生的。胰岛素通过将葡萄糖输送到细胞中作为能量来清除血液中的过多糖分(以葡萄糖的形式)。至少9个基因突变被发现引起先天性高胰岛素。ABCC8基因突变是此疾病最常见的原因, 占大约40%的受影响人士。

症状

患者经常面临低血糖的问题。在婴儿期或年幼的病患中, 与此疾病有关的状况包括精力不足、嗜睡及难以进食。反复出现低血糖发作会增加严重并发症如呼吸困难、癫痫发作、智能障碍、视力丧失、大脑损伤和昏迷的风险。

遗传模式

先天性高胰岛素血症可具有不同的遗传模式, 通常取决于疾病类型。最普遍的模式是当胰腺中的所有 β 细胞分泌过多的胰岛素, 此模式被称为弥漫性类型。另一方面, 局灶性类型是指仅部分 β 细胞过度分泌胰岛素。家族性高胰岛素血症属常染色体隐性遗传模式, 这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体, 他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	II	非携带者	ABCC8基因中的GAA缺失产生一种功能受损蛋白质
2	CC	非携带者	ABCC8基因中的G至A变体替换产生一种功能受损蛋白质
3	AA	非携带者	ABCC8基因中的T至A变体替换产生无功能性蛋白质



携带者状态

家族性地中海热(FMF)

家族性地中海热 (FMF) 是一种以频发发烧、腹部、胸部和关节疼痛为特征的疾病，如果不及时治疗，会触发特别是在肾脏中的蛋白质堆积，进而可能导致肾衰竭。它是一种由MEFV基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的MEFV变体

您患FMF的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在FMF基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

诊断是根据典型发作的历史，特别是在FMF相当普遍的族裔群体。发作期间患者出现急性期反应，同时具有高C反应蛋白水平、白细胞和其他炎症性指标计数。对于长期患者，监测肾功能与预测慢性肾衰竭也是至关重要。

症状

家族性地中海热的体征和症状通常在儿童时期开始。发作期通常会维持一至三天，而关节炎发作可能持续数周或数月。一些家族性地中海热的症状包括：

- 发烧
- 腹部疼痛
- 胸口疼痛
- 关节疼痛及肿胀
- 腿部尤其是膝盖以下出现红疹
- 肌肉酸痛
- 阴囊肿胀
- 在症状爆发期之间可能会感到正常。无症状期可以从几天持续至几年

诊断

诊断是根据典型发作的历史，特别是在FMF相当普遍的族裔群体。发作期间患者出现急性期反应，同时具有高C反应蛋白水平、白细胞和其他炎症性指标计数。对于长期患者，监测肾功能与预测慢性肾衰竭也是至关重要。

遗传模式

家族性地中海热属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	TT	非携带者	MEFV基因中的A至G变体替换
2	AA	非携带者	MEFV基因中的A至G变体替换
3	CC	非携带者	MEFV基因中的A至G变体替换



携带者状态

C类范科尼贫血症

C类范科尼贫血症是一种由于骨髓功能受损减少血细胞的生产，进而导致先天缺陷和某些感染和癌症风险增加的疾病。它是一种由FANCC基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的FANCC变体

您患C类范科尼贫血症的风险也取决于其他因素，包括生活方式、变体。

0

个变体在FANCC基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

80至90%的C类范科尼贫血症是由FANCA、FANCC和FANCG三个基因里的突变所引起的。这些基因对一种对DNA修复很重要被称为FA通路的细胞过程来提供制造指示。这些基因突变会导致FA通路成分失效及细胞过程被破坏。在这种情况下，受损的DNA将会被修复最终导致异常细胞死亡或失控的细胞生长。

症状

超过一半的范科尼贫血患者身体有异常。这些异常包括皮肤上比周围区域更暗的扁平斑块，例如不规则浅色的皮肤(色素过少)或咖啡牛奶色的斑块。

范科尼贫血的其他可能症状包括拇指或前臂畸形和其他骨骼问题，包括身材矮小、肾脏畸形和其他尿道缺陷、胃肠道异常、心脏缺陷、眼睛异常，例如小或形状异常、耳朵畸形和听力损失。

诊断

至少15种基因突变可导致范科尼贫血。这些基因产生的蛋白质参与一种称为FA通路的细胞过程。当DNA复制过程因DNA损伤而受阻时，FA通路将被激活。FA通路将某些蛋白质发送到受损区域，从而触发DNA复制来进行DNA修复。当这些蛋白质因为基因突变而被影响，DNA修复也将会受影响。

遗传模式

红血球的过低(贫血)、过低白血球而造成的频密感染及血小板减少症会导致患者感到极度疲劳。范科尼贫血症患者可能还会发展成一种免疫细胞无法正常发育被称为骨髓增生异常综合症的疾病。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	TT	非携带者	FANCC基因中的T至A变体替换
2	GG	非携带者	FANCC基因中的G至A变体替换生产不能到达细胞内正确位置的缩短蛋白质
3		非携带者	FANCC基因中的C变体缺失产生功能性欠佳的缩短蛋白质，该蛋白质对修复受损的DNA直观重要



携带者状态

GRACILE综合征

GRACILE综合征是一种以铁堆积、肝脏中的胆汁减少、过量尿液氨基酸和体内的乳酸，导致出生前成长受损、肝损害、甚至婴儿期死亡的疾病。它是一种由BCS1L基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的BCS1L变体

您患纤维综合征的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在BCS1L基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

GRACILE综合征是由BCS1L基因突变引起的。这种基因产生的蛋白质存在于称为线粒体的细胞结构中，这种结构将食物的能量转化为细胞可以使用的形式。在线粒体中，BCS1L蛋白在氧化磷酸化中起作用，这是一个多步骤细胞获取大部分能量的过程。BCS1L蛋白对于形成一组称为复合物III的BCS1L蛋白（参与氧化磷酸化的几种蛋白质复合物之一）的蛋白质至关重要。

GRACILE综合征所涉及的基因变化改变了BCS1L蛋白，这异常蛋白比正常蛋白质分解得更快。剩余的少量蛋白质会在肝脏和肾脏中形成一些含量非常低的完整复合物III，这将造成患者器官中的复合物III活性和氧化磷酸化减少最后导致能量不足还有器官受损，最后导致GRACILE综合征的病发。目前BCS1L基因突变而导致患者铁质堆积的原因还不明。

症状

GRACILE综合征患者通常在出生前的就有发育缓慢的现象。受影响的新生儿的个子会比平均水平较小，并且无法如预期的速度生长和增加体重。纤维综合征的其中一个特征是极可能是在出生前铁就开始堆积在肝脏中的铁过量。在出生后，铁水平可能开始改善但是还是可能偏高。患有GRACILE综合征的婴儿会在体内积累一种称为乳酸的化学物质，他们也可能患有肾脏问题，导致尿液中的氨基酸分子过多。这些婴儿也可能患有导致生产和释放消化液的能力下降的胆汁淤积症，在出生头几个月里，病患通常会因为胆汁积累而出现不可逆转肝硬化。

遗传模式

GRACILE综合征是以常染色体隐性方式遗传，这意味着患者的BCS1L基因中有两个变体。患者的父母只携带一个BCS1L基因变体，他们通常都不会显示该病的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	AA	非携带者	BCS1L基因中的A至G变体替换产生迅速分解的变形蛋白质



携带者状态

高雪氏症1型

高雪氏症1型是一种细胞内脂肪底物转变的毒物逐渐堆积导致骨骼异常、肝脏和脾脏肿大的疾病。不像高雪氏症2及3型，高雪氏症1型通常不会牵涉到中央神经系统里的头脑及脊椎。它是一种由GBA基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的GBA变体

您患高雪氏症1型的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在GBA基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

GBA基因突变导致高雪氏症。GBA基因提供用于制造一种称为 β -葡萄糖脑苷脂酶的指令，这种酶将一种称为葡糖脑苷脂的物质分解成葡萄糖和更简单的脂肪分子。GBA的基因突变大大降低甚至消除了 β -葡萄糖脑苷脂酶的活动性。没有足够的酶，葡糖脑苷脂及相关物质可在细胞内累积而产生毒素。这些物质的异常积累和储存会损坏组织和器官，导致高雪氏病的特征发作。

症状

此病从童年到成年随时都可能出现症状而且特征与轻重不一。主要的体征和症状包括肝脾肿大、红血球过低导致的贫血、因血小板减少而导致容易淤青、肺部疾病和骨骼异常，例如骨痛、骨折和关节炎。

遗传模式

此病从童年到成年随时都可能出现症状而且特征与轻重不一。主要的体征和症状包括肝脾肿大、红血球过低导致的贫血、因血小板减少而导致容易淤青、肺部疾病和骨骼异常，例如骨痛、骨折和关节炎。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	TT	非携带者	GBA基因中的T至C变体替换产生一种活性较低的酶
2	DD	非携带者	GBA基因中的C变体插入产生无功能性缩短蛋白质
3	CC	非携带者	GBA基因中的C至A变体替换产生一种活性较低的酶



携带者状态

1a型糖原存储疾病 (GSD1a)

1a型糖原存储疾病 (GSD1a) 是一种遗传性疾病，其特征是肝脏和肾脏中积累着一种储存形式中的复杂糖类，导致低血糖、肝肾功能受损和生长受损。它是一种由G6PC基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的G6PC变体

您患GSD1a的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在G6PC基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

G6PC基因突变导致GSD1a。G6PC和SLC37A4基因产生的蛋白质一起分解一种叫做葡萄糖6磷酸盐的糖分子，产生简单的葡萄糖（身体细胞的主要能量来源）。G6PC和SLC37A4基因突变阻止了葡萄糖6-酸盐的有效分解，未分解为葡萄糖的葡萄糖6-磷酸盐被转化为糖原和脂肪储存在细胞中，过多的糖原和脂肪是对身体具有毒性的。这些毒物的积聚将损害全身的器官和组织，特别是肝脏和肾脏，导致GSD1的症状发作。

症状

此疾病的症状通常在3到4个月大的婴儿开始出现，受影响的婴儿可能会有低血糖而导致癫痫发作。他们体内可能积聚乳酸（乳酸中毒）、血液含大量的尿酸（高尿酸血症），以及患上高脂血症。随着年龄的增长，患有GSD1的儿童双臂和双腿会变得细瘦及身材矮小。此外，肝脏肿大可能造成腹部突出的现象。患者的肾脏也可能肿大，受影响的人也可能出现腹泻和黄瘤。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	CC	非携带者	G6PC基因中的C至T变体替换产生一种活性较低的酶



携带者状态

1b型糖原存储疾病 (GSDIb)

1b型糖原存储疾病 (GSDIb) 是一种遗传性疾病，其特征是肝脏和肾脏中积累着一种储存形式中的复杂糖类、白细胞短缺，导致低血糖、肝肾功能受损和频繁细菌感染。它是一种由SLC37A4基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的SLC37A4变体

您患GSDIb的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在SLC37A4基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

SLC37A4基因突变导致GSDIb。G6PC基因突变导致GSDIb。G6PC和SLC37A4基因产生的蛋白质一起分解一种叫做葡萄糖6磷酸盐的糖分子，产生简单的葡萄糖，这是身体大多数细胞的主要能量来源。G6PC和SLC37A4基因突变阻止了葡萄糖6-磷酸盐的有效分解。未分解为葡萄糖的葡萄糖6-磷酸盐被转化为糖原和脂肪储存在细胞中。储存在细胞内过多的糖原和脂肪具毒性。这些毒物的积聚损害全身的器官和组织，特别是肝脏和肾脏，导致GSDI的体征和症状。

症状

许多患有GSDIb的病患会有中性粒细胞（一种白血球）减少症，使他们更容易得到复发式的细菌感染，此症状通常会在1岁时显现。许多受影响的人也会有肠道壁炎症。除此之外，GSDIb患者可能有会有口腔问题，包括蛀牙、牙龈发炎牙龈炎、慢性牙龈疾病、牙齿发育异常和口腔溃疡。这些中性粒细胞减少症和口腔问题仅会出现于GSDIb患者，通常会影响到GSDIa的患者。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	II	非携带者	SLC37A4基因中的AG变体缺失产生一种功能受损缩短蛋白质
2	AA	非携带者	SLC37A4基因中的A至G变体替换



携带者状态

遗传性果糖不耐症

遗传性果糖不耐症是一种进食果糖后无法消化果糖（水果中的单糖），导致低血糖、胃痛和呕吐的症状。它是一种由ALDOB基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的ALDOB变体

您患遗传性果糖不耐症的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在ALDOB基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

遗传性果糖不耐症是由ALDOB基因突变而导致的。该基因提供指令制造一种主要存在于肝脏中被称为醛缩酶B的酶，这种酶对于果糖代谢非常重要。醛缩酶B负责果糖代谢的第二步，分解分子果糖-1-磷酸盐成甘油醛和磷酸二羟丙酮，此基因突变将严重影响果糖代谢。

症状

遗传性果糖不耐症患者在摄取果糖后可能出现恶心、腹胀、腹痛、腹泻、呕吐和低血糖的症状。受影响的婴儿通常无法如预期的速度生长和增加体重。患者反复摄取含果糖的食物可导致肝脏和肾脏损伤，肝脏损伤可能也会导致皮肤和巩膜发黄、肝脏肿大和肝硬化。如果持续接触果糖也可能导致癫痫发作、昏迷，并最终导致肝肾衰竭而造成死亡。由于摄入果糖出现的症状严重，大多数遗传性果糖耐症患者完全无法摄取水果、果汁和其他含有果糖的食物。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	ALDOB基因中的G至T变体替换
2	GG	非携带者	ALDOB基因中的G至C变体替换产生一种不稳定并且活性较低的酶
3	ll	非携带者	ALDOB基因中的TTTG缺失产生一种功能受损缩短蛋白质



携带者状态

表皮松解交界赫利茨类型 (LAMB3相关)

LAMB3相关的表皮松解交界赫利茨类型的病症是皮肤、口腔和消化道层的粘液严重受损和起泡，这有可能导致婴儿期的早期死亡。它是一种由LAMB3基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的LAMB3变体

您患表皮松解交界赫利茨类型(LAMB3相关)的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在LAMB3基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

大约70%的表皮松解交界赫利茨类型都与LAMB3的基因突变有关。LAMB3基因会为制造一种被称为层粘蛋白质中的其中一部分提供指导。该蛋白会透过帮助皮肤表层附着在其它皮肤层数以增强和稳定皮肤。

症状

LAMB3相关的表皮松解交界赫利茨类型患者缺乏层粘连皮肤的功能，面对任何创伤或者甚至轻微事件如室温升高时，会出现大且充满液体的水泡。在皮肤擦伤和磨损后，患者更容易受得到感染。一种有红色柔软湿润颠簸（肉芽组织）的皮肤可常见于患者的鼻子、嘴巴、耳朵、手指和脚趾周围以及容易产生摩擦的区域，例如臀部和脑后。此组织容易出血，并可能导致出血的部位液体流失。患此疾病的婴儿和儿童经常出现嘶哑的哭声、咳嗽和其他呼吸问题。他们比较容易发烧，通常会失去手与脚指甲，并且有不良的齿形。他们也可能有异常的尿道和膀胱，从而而导致尿道感染和肾功能衰竭。

治疗

即便有最好的护理，LAMB3相关表皮松解交界赫利茨类型患者最终有很大的可能会丧命。除了尽可能保护孩子免受皮肤损伤外，没有其他成功的治疗方法。怀有此疾病婴孩的母亲通常会被建议剖腹生产，以避免婴孩出生时发生皮肤创伤。

遗传模式

此情况是以常染色体隐性方式遗传，这意味着患者的LAMB3基因中有两个变体。患者的父母只携带一个LAMB3基因变体，他们通常都不会显示该病的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	LAMB3基因中的G至A变体替换不能正常产生蛋白质
2	GG	非携带者	LAMB3基因中的G至A变体替换
3	GG	非携带者	LAMB3基因中的G至A变体替换



携带者状态

法国-加拿大型亚急性坏死性脑脊髓病(LSFC)

法国-加拿大型亚急性坏死性脑脊髓病 (LSFC) 的特征是乳酸的积累导致了肝组织的损伤和体重增加缓慢。它是一种由LRPPRC基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的LRPPRC变体

您患LSFC的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在LRPPRC基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

LRPPRC的基因突变会导致LSFC。LRPPRC基因会为制造一种被称为富含亮氨酸的PPR基序蛋白的蛋白质提供指导。该蛋白质控制细胞产生能量所必需的一种称为复合物IV (COX) 的酶的水平。LRPPRC的基因突变会导致此酶无法适当的调节COX的水平，从而导致此疾病的体征和症状。

症状

婴儿期间出现的亚急性坏死性脑脊髓病症状通常是会干扰进食的呕吐、腹泻和吞咽功能障碍。这些问题通常导致婴儿无法如预期的速度生长和增加体重。严重的肌肉和运动问题也是一种常见的症状，受影响的人可能会出现肌张力减退、不自主的肌肉收缩以及面临运动和平衡协调不良的问题。患者也常会失去知觉和四肢无力，造成运动困难。

遗传模式

亚急性坏死性脑脊髓病可具有不同的遗传模式。此情况最常属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中基因的两个变体。此情况适用于大多数与核DNA的基因相关的亚急性坏死性脑脊髓病。患有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变基因的变体，但通常不会显示该病的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	LRPPRC基因中的G至A变体替换产生无法进入细胞内适当位置及功能受损的蛋白质



携带者状态

2D型肢带型肌营养不良症 (LGMD2D)

2D型肢带型肌营养不良症 (LGMD2D) 是由骨骼肌尤其是臀部和肩膀周围的骨骼肌退化所引起的疾病。在大多数的情况下，这种疾病是在儿童时期被诊断出来的，这时病患会开始遇到如走路、爬楼梯及从坐姿上站起来的问题。LGMD2D不会影响患者的智力或心理功能，而且很少会造成心肌削弱。它是一种由SGCA基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的SGCA变体

您患LGMD2D的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在SGCA基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

大约三分之一的病患有SGCA的基因突变，这些基因突变会造成原本构件肌糖蛋白质的氨基酸被其它的氨基酸取代。其它的SGCA突变也有可能出现在一些特定的人群或种族。SGCA基因突变不止阻止了肌糖蛋白复合物的形成，它还可以导致肌营养不良蛋白复合物的形成。这些不良的复合物会降低肌肉纤维的强度和弹性，并导致此疾病的体征和症状。

症状

肢带型肌营养不良症严重程度、发作年龄和特征及在不同形态之间各不相同。体征和症状可以首次出现在任何年龄段，并且通常会随着时间而恶化或保持轻微症状。在肢带型肌营养不良的早期阶段，受影响的个体可能会出现异常的行走步态，例如蹒跚或踮脚行走，也可能会有奔跑困难。由于大腿肌肉薄弱，蹲着时患者可能需要用胳膊将自己抬起。随着病情的发展，肢带型肌营养不良症患者可能最终需要轮椅的辅助来行动。

遗传模式

肢带型肌营养不良症可具有不同的遗传模式。普遍类型属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	CC	非携带者	SGCA基因中的C至T变体替换产生无法进入细胞内适当位置的异常蛋白质



携带者状态

2E型肢带型肌营养不良症 (LGMD2E)

2E型肢带型肌营养不良症 (LGMD2E) 是由骨骼肌尤其是臀部和肩膀周围的骨骼肌退化所引起的疾病。在大多数的情况下，这种疾病是在儿童时期被诊断出来的，这时病患会开始遇到如走路、爬楼梯及从坐姿上站起来的问题。然而，一些轻微的病例可能要直到成年才会变得比较明显。除此之外，患者可能会有较弱的心肌，因此患者应进行心脏功能监测。它是一种由SGCA基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的SGCB变体

您患LGMD2E的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在SGCB基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

SGCB的基因突变会导致LGMD2E。SGCB基因会为制造一种存在于肌肉组织中被被称为肌糖蛋白复合物的蛋白质提供指导。此蛋白质可以帮助增强及保护肌肉纤维。SGCB的基因突变会阻止蛋白质复合物的正常运作，从而引起LGMD2E的体征和症状。

症状

肢带型肌营养不良症严重程度、发作年龄和特征及在不同形态之间各不相同。体征和症状可以首次出现在任何年龄段，并且通常会随着时间而恶化或保持轻微症状。在肢带型肌营养不良的早期阶段，受影响的个体可能会出现异常的行走步态，例如蹒跚或踮脚行走，也可能会有奔跑困难。由于大腿肌肉薄弱，蹲着时患者可能需要用胳膊将自己抬起。随着病情的发展，肢带型肌营养不良症患者可能最终需要轮椅的辅助来行动。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	SGCB基因中的G至C变体替换产生功能欠佳的蛋白质



携带者状态

2I型肢带型肌营养不良症 (LGMD2I)

2I型肢带型肌营养不良症 (LGMD2I) 一组导致手脚肌肉虚弱及萎缩的情况。那些最靠近身体部位例如上臂和大腿的近端肌肉通常最容易受到此疾病影响。此疾病的症状和体征包括跑及步行困难通常会在儿童玩起大约11岁时发展，这些症状会随着年龄逐渐恶化。患者在发病后大约23至26年通常需要依靠轮椅来帮助行动。它是一种由FKRP基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的FKRP变体

您患LGMD2I的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在SGCB基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

LGMD2I是由FKRP基因突变引起的。FKRP基因包含制造一种在肌肉组织中含量特别高的蛋白质的说明。其功能尚不完全清楚，但据信它涉及稳定和保护肌肉纤维。

症状

肢带型肌营养不良症严重程度、发作年龄和特征及在不同形态之间各不相同。体征和症状可以首次出现在任何年龄段，并且通常会随着时间而恶化或保持轻微症状。在肢带型肌营养不良的早期阶段，受影响的个体可能会出现异常的行走步态，例如蹒跚或踮脚行走，也可能会有奔跑困难。由于大腿肌肉薄弱，蹲着时患者可能需要用胳膊将自己抬起。随着病情的发展，肢带型肌营养不良症患者可能最终需要轮椅的辅助来行动。

遗传模式

LGMD2I属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	CC	非携带者	FKRP基因中的C至A变体替换



携带者状态

中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症

中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏症（MCAD缺乏症）是一种身体无法将脂肪转化为能量的疾病，特别是在禁食期间或承受压力下导致低血糖和缺乏能量时。它是一种由ACADM基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的ACADM变体

您患MCAD缺乏的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在ACADM基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

ACADM基因突变导致MCAD缺乏。该基因提供指令制造一种称为中链酰基辅酶A脱氢酶的酶来代谢一组称为中链脂肪酸的脂肪。这些脂肪酸存在于食物和人体的脂肪组织中而且是心脏和肌肉的主要能量来源。禁食期间，脂肪酸也是肝脏和其他组织的重要能量来源。

症状

MCAD缺乏症的症状通常出现在婴儿或幼儿期，它们包括呕吐、精力不足、嗜睡和低血糖。此疾病在极少数的情况下会到了成年才被诊断出来，MCAD 缺乏症患者容易患有严重的并发症风险，如癫痫发作、呼吸困难、肝脏问题、大脑损伤、昏迷和突然死亡。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	TT	非携带者	ACADM基因中的T至C变体替换
2	AA	非携带者	ACADM基因中的A至G变体替换
3	CC	非携带者	ACADM基因中的C至T变体替换
4	CC	非携带者	ACADM基因中的C至T变体替换



携带者状态

1B型枫糖浆尿病

1B型枫糖浆尿病 (MSUD1B) 的特征是无法消化体内的某些氨基酸导致生长受损和喂食不良和尿液具有独特的甜味。它是一种由BCKDHB基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的BCKDHB变体

您患1B型枫糖浆尿病的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在BCKDHB基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

枫糖浆尿病通常依据其体征和症状模式进行分类。此疾病最常见也是最严重的类型通常在出生后不久后即会出现症状。

在几天之内，婴儿将表现出不良的喂养、呕吐和烦躁等现象。其它的状况如精力不足、体重减轻、癫痫发作、紧绷的弓形姿势、肌肉僵硬与瘫软交替及大脑肿胀将会慢慢出现。如果不及时治疗，患者可能会在7至10天内发生危及生命的昏迷或呼吸衰竭，大多数患者会在几个月内死亡。

此疾病在经过治疗后可能均可导致脑部损伤。病患在疾病、感染及手术后会有其它特别高的风险。如果此疾病在婴儿或儿童期才出现，症状将比较轻微，但如果不加治疗，仍有可能导致发育延迟和其他的健康问题。

原因

BCKDHA、BCKDHB和DBT的基因突变可引起枫糖浆尿病。这三个种基因提供指令制造复合物的部分蛋白质。此蛋白质复合物对分解氨基酸亮氨酸、异亮氨酸、缬氨酸是不可或缺的。这些氨基酸通常存在于富含蛋白质的食物中，如牛奶、肉类和鸡蛋。这些物质的累积是对大脑及其它器官有害的，它将会导致与枫糖浆尿病有关的严重健康问题。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	BCKDHB基因中的G至C变体替换
2	GG	非携带者	BCKDHB基因中的G至A变体替换



携带者状态

IV型粘脂贮积病

IV型粘脂贮积病的特征是无法消化和回收物质，导致儿童发育迟缓并逐渐失去视力。它是一种由MCOLN1基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的MCOLN1变体

您患IV型粘脂贮积病的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在MCOLN1基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

IV型粘脂贮积病是由MCOLN1基因突变而导致的。该基因提供指令制造一种位于溶酶体和内体的膜（细胞内消化和回收物质的隔间）中被称为黏脂蛋白1的蛋白质。尽管其功还没完全被明白，黏脂蛋白1在溶酶体和内体之间传输脂和蛋白质起着一定的作用。黏脂蛋白1似乎也对大脑和视网膜的发育与功能维持很重要。此外，这种蛋白质可能对胃中产生消化酸的细胞的正常运转也至关重要。

症状

大约95%的患者病情将会非常严重。典型的IV型粘脂贮积病患者的智力和运动技能包括坐、站、走、抓物体和写作都会有发育迟缓。

患者通常在出生的第一年就会明显的运动迟缓，其程度为中度至重度。受影响的患者会智力残疾、言语受限或失语、咀嚼和吞咽困难、弱肌肉张力而逐渐演变成异常肌肉僵硬和控制手部运动的问题。大多数典型的IV型粘脂贮积病患者无法独立行走。在大约15%受影响的人，精神运动问题会随着时间而恶化。

此疾病患者在出生时视力可能正常，但是视力可能在生命的前十年越来越受到损害。他们也可能会有因胃酸生产受损而导致的胃酸缺乏症。他们血液中的铁可能不足，这可能导致红血球不足而造成贫血。这些病患通常可以存活至成年；但是，他们的寿命可能会缩短。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	AA	非携带者	MCOLN1基因中的A至G变体替换



携带者状态

CLN5连带神经元蜡样脂褐质沉积症

CLN5连带神经元蜡样脂褐质沉积症的特征是无法消化和回收某些类型的物质导致癫痫发作、视力丧失和智力残疾。它是一种由CLN5基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的CLN5变体

您患CLN5 连带神经元蜡样脂褐质沉积症的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在CLN5基因中

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

CLN5基因突变导致CLN5疾病。该基因提供指令制造一种功能暂时还不详的蛋白质。被生产的CLN5蛋白被运送到称为溶酶体的细胞隔间，消化和回收不同的分子类型。研究显示，CLN5蛋白在溶酶体分解或回收受损或不需要的蛋白质的过程中可能有一定的作用。

症状

此疾病的症状通常出现在5岁左右，但是也可能在儿童和成年早期之间随时发作。直到疾病的最初迹象的出现，患有CLN5疾病的儿童往往发育正常，一些早期症状通常包括运动问题和发育退化。其他特征包括无法控制的肌肉抽搐的复发性癫痫、运动的协调不良、丧失视力及智力功能下降。CLN5疾病患者的预期寿命各不相同，通常可以存活到青春期或成年中期。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1		非携带者	CLN5基因中的AT缺失变体产生无法被运送至溶酶体的蛋白质



携带者状态

PPT1 连带神经元蜡样脂褐质沉积症(NCL)

PPT1 连带神经元蜡样脂褐质沉积症的特征是无法消化和回收某些类型的物质导致癫痫发作、视力丧失和智力残疾。它是一种由PPT1基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的PPT1 变体

您患PPT1 连带神经元蜡样脂褐质沉积症的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在PPT1基因中

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

PPT1 基因突变会减少或消除一种在溶解酶中的酶的生产功能。这使脂肪酸无法从一些蛋白质中被去除，导致这些脂肪酸及蛋白质积聚在溶解酶内。这种情况可能发生在身体各种不同的细胞，但是神经细胞被这些异常物质引起的损害是最大的。神经细胞的损害及丧失将导致严重的体征和病症，并有可能导致儿童死亡。

婴儿型

婴儿型NCL通常在6至24个月之间出现明显症状。最初，婴儿可能出现发育迟缓、抽搐和（或）癫痫发作。这些婴儿的头部普遍偏小而且一般在24个月大后会罹患失明和癫痫，在这之后认知功能也将恶化。这些婴儿的动作通常变得痉挛和不受控制，他们也将有可能丧失运动技能和智力。

青少年型

青少年型NCL也被称为巴顿病，通常在4至10岁之间开始。巴顿病儿童第一个明显的症状往往是迅速视力退化，他们通常会在两年内完全失明。大多数患有巴顿病的儿童在5至18岁之间会出现周期性癫痫发作而且认知功能在会8至14岁之间下降。他们经常经历言语和行为问题、精神病问题，例如思虑扰乱、无法集中注意力和具侵略性、痴呆或记忆问题。患者可能难以控制身体运动造成运动功能下降。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	PPT1 基因中的G至A变体替换不能产生功能齐全的棕榈酰蛋白硫酯酶1
2	TT	非携带者	PPT1 基因中的T至G变体替换产生变形且活性较低的蛋白质
3	TT	非携带者	PPT1 基因中的T至A变体替换产生无法进入细胞内的适当位置的变形蛋白质



携带者状态

A型尼曼—匹克病

A型尼曼—匹克病的特征是无法消化和回收某些类型的物质导致肝脾肿大、发育障碍、频繁肺部感染和早期死亡。它是一种由SMPD1基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的SMPD1变体

您患A型尼曼—匹克病的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在SMPD1基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

SMPD1基因突变导致A和B型尼曼—匹克病。该基因提供指令制造一种存在于溶酶体（代谢和回收不同的分子类型的细胞隔间）中称为酸性神经鞘磷脂酶的酶。酸性神经鞘磷脂酶负责将称为鞘磷脂的脂肪转化成另一种称为神经酰胺的脂质。SMPD1基因突变导致酸性神经鞘磷脂酶短缺，进而导致鞘磷脂分解减少，造成该脂肪积累在细胞中。这种脂肪堆积会导致细胞发生故障并最终死亡。随着时间的流逝，细胞死亡会损害包括大脑、肺、脾和肝的功能。

症状

患有A型尼曼—匹克病的婴儿到3个月大时，通常会有肝脾肿大，同时无法如预期的速度生长和增加体重。受影响的孩子在发育直至1岁左右后，会逐渐失去智力和运动技能（精神运动退化）。A型尼曼—匹克病患者也常出现广泛性肺损伤，进而引起复发性肺部感染，最终导致呼吸衰竭。所有受影响的儿童都会患有一种被称为樱桃红斑的眼部异常，A型尼曼—匹克病的儿童一般会有早期死亡的现象。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	TT	非携带者	SMPD1基因中的T至C变体替换
2	ll	非携带者	SMPD1基因中的C变体缺失
3	GG	非携带者	SMPD1基因中的G至T变体替换



携带者状态

GJB2相关非综合征型听力损失(DFNB1)

GJB2相关非综合征型听力损失 (DFNB1) 是一种遗传性疾病，其特征是无法允许相邻细胞之间的交流导致出生时出现轻度至严重的听力损失。它是一种由GJB2基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的GJB2变体

您患DFNB1的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在GJB2基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

大多数与GJB2相关非综合征型听力损失的情况属常染色体隐性遗传模式。约有一半重度到极重度的GJB2相关非综合征型听力损失由GJB2基因突变导致，这种情况被称为DFNB1。GJB2基因提供指令制造一种属于连接蛋白家族成员被称为连接蛋白26的蛋白质。GJB2基因突变改变其蛋白的间隙连接与结构，并可能影响听觉所需的细胞功能或存活。

症状

GJB2相关非综合征型听力损失的特征于不同类型之间有所不同，听力损失可能影响一只或两只耳朵。听力损失的严重程度范围从轻度至极重度。术语“耳聋”通常用于描述重度到极重度的听力损失。患者的听力损失可能保持稳定但是也可能随着年龄的增长而变得更加严重。特殊非综合征型听力损失类型通常会显示独特的听力受损模式。例如，明显听力损失于高、中或低音调。

遗传模式

GJB2相关非综合征型听力损失具有不同的遗传模式。大约75至80%此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1		非携带者	GJB2基因中的C变体产生缺失功能受损的缩短蛋白质
2		非携带者	GJB2基因中的A变体产生缺失功能受损的缩短蛋白质



携带者状态

甲状腺肿-耳聋综合征和DFNB4听力损失

SLC26A4相关的甲状腺肿-耳聋综合征和DFNB4听力损失是一种遗传性疾病，其特征是无法维持内耳和甲状腺中的离子水平，从而导致听力受损以及内耳结构缺陷和甲状腺肿大。它是一种由SLC26A4基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的SLC26A4变体

您患甲状腺肿-耳聋综合征和DFNB4听力损失的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在SLC26A4基因中

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

SLC26A4基因突变是导致约一半甲状腺肿-耳聋综合征病例的原因。该基因提供指令制造一种运输带负电荷颗粒离子，包括氯化物、碘化物和碳酸氢盐进出细胞被称为Pendrin的蛋白质。尽管其功能还尚未完全理解，这种蛋白质对于维持甲状腺和内耳中适当水平的离子非常重要。SLC26A4基因突变改变其结构或功能，从而破坏离子运输。特定离子的不平衡会破坏甲状腺的功能与内耳的结构，导致甲状腺肿-耳聋综合征病的特征。

症状

大多数甲状腺肿-耳聋综合征和DFNB4听力损失患者在出生时会有明显因内耳变化而导致重度至极重度的听力损失的现象。一般上，直到婴儿或幼儿后期才出现听力损失的案例非常少。一些受影响的人也会因为前庭系统（内耳协助保持身体的平衡和方向的一部分）功能障碍而面临平衡问题。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	TT	非携带者	SLC26A4基因中的T至C变体替换产生无功能性蛋白质
2	AA	非携带者	SLC26A4基因中的A至G变体替换产生无功能性蛋白质
3	AA	非携带者	SLC26A4基因中的A至C变体替换产生无功能性蛋白质
4	GG	非携带者	SLC26A4基因中的G至T变体替换产生无法进入细胞内的适当位置蛋白质
5	AA	非携带者	SLC26A4基因中的A至G变体替换产生无法进入细胞内的适当位置蛋白质
6	TT	非携带者	SLC26A4基因中的T至G变体替换产生无法进入细胞内的适当位置蛋白质



携带者状态

苯丙酮尿症及相关疾病

苯丙酮尿症和相关疾病（PKU）的特征是由一种被称为苯丙氨酸的氨基酸升高，而导致癫痫发作、智力残疾和皮肤病的疾病。它是一种由PAH基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的PAH变体

您患PKU的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在PAH基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

PAH基因突变会导致苯丙酮尿症，PAH基因提供指令制造一种将氨基酸苯丙氨酸转化为其他化合物被称为苯丙氨酸羟化酶的酶。此基因突变将降低苯丙氨酸羟化酶的活性，造成饮食中的苯丙氨酸不能有效的被处理，这种氨基酸在血液和其他组织中积聚至毒性水平。由于大脑中的神经细胞对苯丙氨酸特别敏感，过量的苯丙氨酸会导致大脑损伤。经典PKU是此病最严重的类型，出现于苯丙氨酸羟化酶活性严重减少或不存在的状况。未经治疗的患者会有严重的大脑损伤和其他严重的健康问题。PAH基因突变也会让该酶保留一些活性和水平，这是一种比较轻微的类型，被称为变异PKU或非PKU高苯丙氨酸血症。

症状

PKU症状可以从轻微到严重不等，最严重类型是经典的PKU。患有经典PKU的婴儿在几个月大之前看起来正常，可是若不加以治疗，这些孩子会出现永久性的智力残疾、癫痫发作、发育迟缓、行为问题和精神疾病。未经治疗的患者会因体内过量苯丙氨酸而发出出像霉或老鼠般的异味。经典PKU儿童的皮肤和头发的颜色往往比其他未受影响的家庭成员更浅，并且也可能会有如湿疹般的皮肤病。较轻型病情可以被称为变异性PKU和非PKU高苯丙氨酸血症。这些患者的大脑损伤的风险相对较低，也不需要特地控制饮食里的苯丙氨酸分量。

患有PKU和苯丙氨酸水平不受控制的母亲所生下的婴儿会有很大的智力障碍风险，这是因为因而在出生前就已经透过母亲接触到非常高的苯丙氨酸。这些婴儿的出生体重也可能较低，生长速度也比其他儿童缓慢。其他医学问题包括心脏缺陷或其他心脏问题、异常小的头部和行为问题。患有PKU和苯丙氨酸水平不受控制的妇女将会有更高的流产风险。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。



携带者状态

苯丙酮尿症及相关疾病

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	PAH基因中的G至C变体替换产生迅速分解的变形酶
2	AA	非携带者	PAH基因中的A至G变体替换产生迅速分解的酶
3	AA	非携带者	PAH基因中的A至G变体替换产生活性较低的酶
4	GG	非携带者	PAH基因中的G至A变体替换产生无功能性的酶
5	CC	非携带者	PAH基因中的C至T变体替换产生不稳定的酶
6	CC	非携带者	PAH基因中的C至T变体替换产生不稳定的酶
7	GG	非携带者	PAH基因中的G至A变体替换产生无功能性的酶
8	GG	非携带者	PAH基因中的G至A变体替换产生无功能性的酶
9	CC	非携带者	PAH基因中的C至T变体替换产生活性较低的酶
10	GG	非携带者	PAH基因中的G至A变体替换产生无功能性的酶
11	CC	非携带者	PAH基因中的C至A变体替换产生功能受损缩短的酶
12	GG	非携带者	PAH基因中的G至A变体替换产生活性较低的酶

标记	您的基因型	您的结果	解释
13	CC	非携带者	PAH基因中的C至A变体替换产生不稳定的酶
14	GG	非携带者	PAH基因中的G至C变体替换产生活性较低的酶
15	TT	非携带者	PAH基因中的T至C变体替换产生活性较低的酶
16	GG	非携带者	PAH基因中的G至A变体替换产生不稳定的酶
17	GG	非携带者	PAH基因中的G至A变体替换产生功能受损不稳定的酶
18	CC	非携带者	PAH基因中的C至T变体替换产生不稳定的酶
19	TT	非携带者	PAH基因中的T至C变体替换产生不稳定的酶
20	CC	非携带者	PAH基因中的C至T变体替换产生功能受损不稳定的酶
21	CC	非携带者	PAH基因中的C至T变体替换产生无功能性的酶



携带者状态

2型原发性高草酸尿症 (PH2)

2型原发性高草酸尿症 (PH2) 是一种以肾脏和膀胱结石堆积为特征的疾病，如果不及时治疗会导致肾衰竭。它是一种由GRHPR基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的GRHPR变体

您患2型原发性高草酸尿症的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在GRHPR基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

研究人员已经发现了十几种导致这种情况的GRHPR基因突变，这些突变引入信号破坏乙醛酸还原酶或氢氧焦葡萄糖酸盐还原酶的生产或更改其结构，导致酶的活性不存在或大幅减少。在酶缺乏的情况下，乙醛酸会进而堆积，并且转化为草酸盐而非乙醇酸盐的化合物。草酸盐接着与钙结合形成身体不能轻易消除的草酸钙。草酸钙沉积可导致2型原发性高草酸尿症。

症状

2型原发性高草酸尿症的特征是复发性肾结石、肾钙化和终末期肾病。在终末期肾病之后，患者出现广泛草酸钙沉积在不同组织的现象。患者通常会出现是与肾结石相关的症状，包括血尿、肾绞痛及尿路阻塞。2型原发性高草酸尿症的症状比1型原发性高草酸尿症较不严重，最严重的症状可能仅是肾结石的形成。此病的症状发作通常出现在儿童或青春期，终末期肾病很少会在儿童期出现。

管理

目前此疾病管理的策略包括摄取大量液体和使用抑制剂治疗草酸盐结晶。终末期肾病患者则需要洗肾或接受肾脏移植手术。目前已有成功肾脏移植的案例，但是由于高草酸盐尿症和L-甘油酸的高水平还是会持续存在，性疾病复发的可能性还是很大。谨慎术后管理、注意尿量和使用草酸钙抑制剂都有助于预防此疾病复发。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1		非携带者	GRHPR基因中的G变体缺失



携带者状态

肢近端型点状软骨发育不良 1型(RCDP1)

肢近端型点状软骨发育不良1型 (RCDP1) 是一种由患者长骨（包括上臂和下肢）缩短，导致骨骼异常、白内障和智力残疾的疾病。它是一种由 PEX7 基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的 PEX7 变体

您患 RCDP1 的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在 PEX7 基因中

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

肢近端型点状软骨发育不良源自于三个主要基因之中其中一个突变，其中 PEX7 基因突变是导致 RCDP1 最常出现的突变。与此疾病相关的基因参与一种被称为过氧化物酶体结构的形成。过氧化物酶体是细胞内的囊状隔室，它含有分解多种不同物质其中包括脂肪酸和某些有毒化合物所需的酶。同时，它们对于产生消化和神经系统中使用的脂质也很重要。

症状

肢近端型点状软骨发育不良的特点是骨骼肱骨及股骨缩短。患者会有特定的骨骼异常并影响长骨的生长（点状软骨发育不良），此异常可以透过骨骼 X 光来检测。肢近端型点状软骨发育不良患者经常出现关节畸形、使关节僵硬和疼痛。患者也有明显面部特征，例如突出的额头、眶距增宽、上颌发育不全、鼻孔上翘及脸颊饱满。除此之外，几乎所有病患在出生或者婴儿时期就会有白内障的问题。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	TT	非携带者	PEX7 基因中的 T 至 A 变体替换产生无法进入细胞内适当位置的蛋白质



携带者状态

唾液酸贮积病(Salla)

唾液酸贮积病的特征是无法正确储存游离唾液酸，导致肌肉张力和协调能力弱、成长不良、智力障碍和癫痫发作。它是一种由SLC17A5基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的SLC17A5变体

您患唾液酸贮积病的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在SLC17A5基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

SLC17A5基因突变将导致所有类型的唾液酸贮积病。该基因提供指令制造一种位于溶酶体的膜（消化和回收物质的隔间）被称为sialin的蛋白质。Sialin将分解某些蛋白质和脂肪产生的一种称为游离唾液酸的分子并转运出溶酶体去到其他细胞部位。研究人员认为，sialin除了与溶酶体有关的功能外，还可能在脑细胞中具有尚未得到充分的理解的其他功能。

症状

患有唾液酸贮积病的婴儿通常会在生命的第一年开始出现肌张力减退和神经系统疾病问题。此疾病的其他症状包括，智力障碍和发育迟缓、癫痫发作、运动和平衡协调不良、肢体痉挛以及手足徐动症。唾液酸贮积病患者通常可以活到成年。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	SLC17A5基因中的G至A变体替换无法产生将废物转运出细胞的蛋白质



携带者状态 镰状细胞性贫血

镰状细胞性贫血是以无法携带氧气的畸形红血球为特征的疾病，这将导致贫血、疼痛发作和频繁感染。它是一种由HBB基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的HBB变体

您患镰状细胞性贫血的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和
本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在HBB基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

镰状细胞性贫血是由HBB基因突变导致的。红血球里的血红蛋白是由四个蛋白单位组成，其中两个被称为 α -球蛋白单位，另外两个则被称为 β -球蛋白单位。HBB基因提供指令制造 β -珠蛋白，不同HBB基因突变产生不同版本的 β -球蛋白。其中一种HBB基因突变产生了一种称为血红蛋白s的 β -球蛋白异常版本，HBB基因的其他突变也会导致 β -球蛋白的其他异常，例如血红蛋白C和血红蛋白E。HBB基因突变也会导致 β -球蛋白的异常低水平，这种情况可以被归类为 β 地中海贫血症。

症状

镰状细胞性贫血通常始于儿童早期，其症状的严重程度因人而异，一些症状包括贫血、反复受到感染和周期性的疼痛发作。镰状细胞病的体征和症状是由镰状化的红细胞过早分解从而导致贫血引起的。贫血会导致呼吸急促、疲劳和儿童生长发育延迟。红细胞迅速分解也可能导致眼睛和皮肤发黄。当镰状红细胞卡在小血管中时会引起疼痛，间接剥夺了组织和器官获取富含氧气的血液，导致如肺、肾脏、脾脏和大脑的器官损害。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	TT	非携带者	HBB基因中的T至A变体替换产生异常无法携带氧气的血红蛋白，进而形成镰状或新月形的红细胞



携带者状态

Sjögren-Larsson综合征

Sjögren-Larsson综合征的特征是皮肤干燥和脱皮、发育迟缓、智力残疾和异常的肌肉僵硬。它是一种由ALDH3A2基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的ALDH3A2变体

您患Sjögren-Larsson综合征的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在ALDH3A2基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

ALDH3A2的基因突变将破坏正常脂肪酸氧化的过程。大部分突变会导致一种被称为FALDH无法分解脂肪醛分子的FALDH酶，造成不能分解的脂肪在细胞中积聚。在皮肤细胞内，过多的脂肪积累会干扰控制水分流失的膜的形成。这会造成皮肤丧失保护屏障及难以维持水分平衡，导致皮肤干燥及鳞状。

症状

患病的婴儿往往是早产儿而且会有皮肤发红或红斑的症状。在婴儿期以后，患者的皮肤会变得干燥、粗糙和变成带褐色或淡黄色调的鳞片状。轻度至严重的发痒也是很常见的。这些皮肤异常通常分散在全身，影响最严重的部位包括颈项、躯干和四肢。然而，脸部的皮肤通常不受影响。患有这种疾病的人也可能有神经系统问题的症状，大多数受影响的人患有种称为白质的脑组织变化的脑部疾病。

目前大脑中过多的脂肪积累所带来的后果尚不清楚，但是大量的脂肪有可能破坏髓磷脂的形成。髓磷脂是负责覆盖及保护神经并促进神经信号的传递。髓磷脂可导致神经系统问题，例如智力障碍和行走困难。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	CC	非携带者	ALDH3A2基因中的C至T变体替换



携带者状态

黑蒙性家族痴呆症

黑蒙性家族痴呆症的特征是大脑和脊髓中神经细胞的破坏导致活力和协调能力逐渐下降、发育障碍、癫痫发作和早期死亡。它是一种由HEXA基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的HEXA变体

您患黑蒙性家族痴呆症的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在HEXA基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

HEXA基因突变会破坏 β -氨基己糖苷酶A的活性，防止该酶分解GM2神经节苷脂，导致GM2神经节苷脂在大脑和脊髓过度积累至毒性水平。GM2神经节苷脂的积累引起的渐进式损伤，导致这些神经元的破坏而且最终产生黑蒙性家族痴呆症疾病的症状。

症状

患有这种疾病的婴儿通常看起来很正常，一直直到3至6个月大时才出现发育缓慢及运动的肌肉减弱现象。他们同时也会对突发的声音反应异常激烈。随着疾病的进展，患者出现癫痫发作、视力和听力丧失、智力障碍和瘫痪状况。一种称为樱桃红斑的眼部异常也是此疾病的特征。患有严重婴儿型黑蒙性家族痴呆症的儿童通常只能活到幼儿期。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	CC	非携带者	HEXA基因中的C至T变体替换产生功能欠佳的蛋白质
2	DD	非携带者	HEXA基因中的GATA变体插入无法产生功能齐全的己糖胺酶A酶
3	CC	非携带者	HEXA基因中的C至G变体替换无法产生功能齐全的己糖胺酶A酶
4	CC	非携带者	HEXA基因中的C至T变体替换无法产生己糖胺酶A酶



携带者状态

酪氨酸血症I型

酪氨酸血症I型是一种以酪氨酸（一种氨基酸）堆积而导致与肝脏和肾脏有关的疾病。它是一种由FAH基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的FAH变体

您患酪氨酸血症I型的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在FAH基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

症状

酪氨酸血症I型是这种疾病里最严重的类型，其症状通常在出生的几个月内就能被察觉。受影响的婴儿会因为高蛋白食物而导致腹泻和呕吐，因此无法如预期的速度生长和增长体重。他们的皮肤也可能发黄，并散发出异味。除此之外，患者可能同时有鼻出血或其他部位出血倾向。此疾病也可导致肝脏和肾脏衰竭、骨骼软化和变弱以及增加罹患肝癌的风险。一些受影响的儿童会出现反复神经状况，包括精神状态变化、手臂和腿部感觉减退、腹痛和呼吸衰竭。通常这些危机可能持续1至7天。未经治疗的儿童往往不能存活超过10岁。

原因

酪氨酸血症I型是由FAH基因突变导致的。在肝脏里，酶会经过五个过程来分解酪氨酸，在那之后那些分子会被肾脏排泄、用于生产能量或在体内制造其他物质。FAH基因提供指令制造延胡索酰乙酰乙酸水解酶（负责酪氨酸分解的最后一步）。TAT基因产生的酪氨酸转氨酶来参与酪氨酸分解过程中的第一步。HPD基因提供指令制造4-羟苯丙酮酸二加氧酶来负责分解的第二步。FAH基因突变导致酪氨酸分解中其中一种酶的活性下降，造成酪氨酸及其副产品积累到毒性水平，最终可能导致肝脏、肾脏、神经系统和其他器官的细胞受损和死亡。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	FAH基因中的G至A变体替换无法产生延胡索酰乙酰乙酸水解酶
2	CC	非携带者	FAH基因中的C至T变体替换无法
3	GG	非携带者	FAH基因中的G至A变体替换无法产生功能齐全的延胡索酰乙酰乙酸水解酶
4	GG	非携带者	FAH基因中的G至T变体替换无法产生功能齐全的延胡索酰乙酰乙酸水解酶



携带者状态

Usher综合征1F型 (Usher 1F)

Usher综合征1F型 (Usher 1F) 的特征在于无法维持正常的视网膜和听力功能，从而逐渐导致听力受损、平衡感不佳和视力丧失。它是一种由PCDH15基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的PCDH15变体

您患Usher综合征1F型的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在PCDH15基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

Usher综合征可能是由几个不同的基因突变所引起。至少六个基因突变可以导致Usher综合征I型。与Usher综合征相关的基因提供指令制造参与正常听力、平衡和视力的蛋白质。这些蛋白质在内耳参与协助将声音和信号从内耳传输到大脑的专门细胞的发育及功能。这些蛋白质在视网膜内有助于维护称为棒光受体和锥光受体的感光细胞。其他与Usher综合征有关的一些蛋白质特别是关于听力、平衡和视觉的功能目前还尚不清楚。

症状

大多数Usher综合征1型患者在出生时就患有重度至极重度的听力损失。视网膜色素变性引起的渐进性视力丧失会在儿童期变得明显。此综合征也会导致前庭系统（这是内耳维持身体的平衡和空间定向的一部分），导致患者面临平衡问题。患者往往会比一般常人更慢开始独立坐着和走路，同时他们也比较难以参加某些运动如骑自行车。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	GG	非携带者	PCDH15基因中的G至T变体替换产生对眼耳发育十分重要但功能受损的缩短蛋白质



携带者状态

Usher综合征3A型 (Usher 3A)

Usher综合征3A型 (Usher 3A) 的特征是无法将声音和信号从内耳传递到大脑，导致儿童晚期听力和视力受损并逐渐恶化导致能力丧失。它是一种由CLRN1基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的CLRN1变体

您患Usher综合征3A型的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在CLRN1基因中

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

Usher综合征3A型最常是由CLRN1的基因突变而引起。大部分导致Usher综合征的基因突变会影响内耳毛细胞和视网膜中棒和锥光受体的能力逐渐丧失，这将导致患者出现听力损失、平衡问题和视力丧失。

症状

患Usher综合征3A型患者在稍晚阶段会出现听力损失和视力丧失的问题。不同于其他类型的Usher综合征，III型患者通常出生时听力正常直到儿童晚或青春期才会有听力损失及语言发展能力缓慢的状况。这些状况会随着时间的流逝变得更加严重，到中年时，大多数受影响的病患都有极度严重的听力损失。由视网膜色素变性引起的视力丧失通常也会在童年后期或青春期出现。一些Usher综合征III型患者有前庭系统异常，引起平衡问题。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	AA	非携带者	CLRN1基因中的A至C变体替换产生迅速分解的变形蛋白质



携带者状态

PEX1 连带齐薇格谱系障碍

PEX1 连带齐薇格谱系障碍 (ZSS) 的特征是功能性过氧化物酶体减少 (细胞中解脂肪酸和某些有毒物质的功能单元) 导致听力、视力和器官功能丧失、发育障碍和早期死亡。它是一种由 PEX1 基因突变而导致的罕见遗传性疾病。

您没有我们测试过的 PEX1 变体

您患 PEX1 连带齐薇格谱系障碍的风险也取决于其他因素，包括生活方式、环境和本测试未涵盖的基因变体。

0

个变体在 PEX1 基因中

1111-1111-1111

在进行任何重大的生活方式改变之前，请咨询医疗保健专家。

原因

基因突变是导致齐薇格谱系障碍并防止过氧化物酶体的正常形成。齐薇格谱系障碍是一种破坏过氧化物酶体而形成的疾病，也被称为过氧化物酶体生物发生障碍。过氧化物酶体的生产与结构改变造成身体不能执行其惯例的功能。在体内细胞缺乏具功能性的过氧化物酶体的情况下，齐薇格谱系障碍的症状将会显现。

症状

齐薇格谱系障碍患者通常在新生期间出现体征和症状。这些婴儿可能会出现肌张力减退、进食困难、听力和视力丧失、和癫痫发作的症状。这些问题源自于髓鞘 (保护神经和促进有效神经脉冲传递的覆盖物) 的不正常分解。大脑和脊髓含有髓鞘的部分被称为白质，髓鞘的破坏会导致白质丧失。PEX1 连带齐薇格谱系障碍患儿也出现与其他器官如肝脏、心脏和肾脏和其他组织的问题，他们可能有骨骼异常，包括颅骨之间可能有异常大的空隙和点状软骨发育不良的特定骨骼异常。受影响的人会有独特的面部特征，包括扁平的脸、宽鼻梁和高额头。患儿通常会不会活过一岁。

遗传模式

此情况属常染色体隐性遗传模式，这意味着每个细胞中有两个基因突变。具有常染色体隐性遗传病的患者父母各自携带一个突变变体，他们通常不会显示任何的体征和症状。

标记	您的基因型	您的结果	解释
1	CC	非携带者	PEX1 基因中的 C 至 T 变体替换产生错误折叠蛋白质



药物敏感度

慢性疾病常用药物及 住院使用药物





药物敏感度

氯吡格雷 CLOPIDOGREL

氯吡格雷为抗血小板药物，广泛用于动脉粥样硬化血栓相关疾病（冠心病、脑血栓、外周动脉疾病），影响氯吡格雷疗效的主要基因为 CYP2C19。2010年美国 FDA “黑框警告”提示：应用氯吡格雷后出现心血管不良事件（如心血管死亡、再梗等）与携带 CYP2C19 基因变异有关（慢代谢或中间代谢型）。

您的测试结果：

良好反应

您使用氯吡格雷时不会对血小板的抑制作用减弱。您也不会因为使用常规剂量可能药效不足，导致血栓复发和再梗风险增加。

关于

- 氯吡格雷为血小板 P2Y₁₂ 受体抑制剂，一种噁吩并吡啶类前体药物。
- 替格瑞洛和普拉格雷同为血小板受体抑制剂，这两种药物受 CYP2C19 影响较小。所以 CYP2C19 慢代谢/中间代谢者使用氯吡格雷效果较差时可以换用以上两种药物。
- 部分药物可抑制 CYP2C19 酶的活性，氯吡格雷与这些药物联合使用时，药效会降低。抑制 CYP2C19 酶活性的药物包括：奥美拉唑、埃索美拉唑、伏立康唑、环丙沙星、氯霉素、卡马西平等。

常见药物

含有氯吡格雷的常见药物有：

- 波立维
- 硫酸氢氯吡格雷片

适用疾病

氯吡格雷主要用于治疗的疾病有：

- 冠心病
- 脑血栓
- 外周动脉疾病

标记	位点别名	您的基因型	解释
CYP2C19	CYP2C19*2	GG	rs4244285 是中国人群中存在的导致 CYP2C19 酶缺陷的主要等位基因之一。rs4244285 携带 A 变异导致剪接缺陷，使药物代谢速度减慢。
CYP2C19	CYP2C19*3	GG	rs4986893 是中国人群中存在的导致 CYP2C19 酶缺陷的主要等位基因之一。rs4986893 携带 A 变异为终止密码子变异，会降低药物代谢速度。
CYP2C19	CYP2C19*17	CC	rs12248560 是目前发现的唯一导致 CYP2C19 酶活性增强的等位基因。rs12778431 与 rs12248560 高度连锁，rs12778431 携带 G 变异表明药物代谢速度加快。



药物敏感度

华法林 WARFARIN

华法林作为经典的口服抗凝药物，是需要长期抗凝治疗患者最常用的药物。儿科如川崎病的患儿也需长期口服华法林治疗。但华法林的最佳剂量在不同患者之间差异很大且治疗窗窄（剂量过量有出血风险，剂量不足有血栓风险）。基因差异是影响剂量的重要因素。患者的基因型，可作为医生制定剂量方案的重要参考。

您的测试结果：

良好反应

如您需要使用华法林，建议告知医生上述基因型，医生会综合考虑年龄、体重、基因型等信息，共同推荐剂量方案。遵医嘱用药。

关于

- 常见的影响华法林疗效的基因如 VKORC1、CYP2C9、CYP4F2，可解释约 50% 的华法林个体差异。CYP2C9 *3 基因型携带者 (rs1057910 携带 C) 此酶活性降低，导致华法林清除减慢，患者服用常规剂量后容易过量，出血风险升高。VKORC1 c.-1639G > A (rs9923231) 携带变异 T 引起此酶表达量减少，导致华法林需要量减少。东亚人群 TT 型高达 80% 以上，相比于西方人群约 14% 的 TT 型，所以东亚人群使用华法林的剂量应该低于西方人群，否则出血风险升高。
- 美国 FDA 于 2008 年对华法林的药品说明书进行了更新，建议可通过基因多态性检测来帮助进行初始剂量的选择。

常见药物

- 含有华法林的常见药物有：
- 华法林钠片

适用疾病

- 华法林主要用于治疗的疾病有：
- 静脉血栓
 - 房颤
 - 瓣膜置换术

标记	位点别名	您的基因型	解释
VKORC1	(-1639 G>A)	CC	VKORC1 基因启动子区突变 -1639 G>A，即 rs9923231 C 突变为 T，变异影响了酶蛋白表达，使华法林药效相对增加，携带者对华法林敏感性上升，需降低用药剂量。
CYP2C19	CYP2C9*3	AA	rs1057910 由 A 到 C 变异，使得编码多肽 359 位异亮氨酸转变为亮氨酸，此错义突变导致肝 CYP2C9 酶活性下降，对药物的代谢清除速率降低。所以携带变异者应降低用药剂量。



药物敏感度

异烟肼 ISONIAZID

异烟肼是治疗结核病重要的一线药物，其在体内主要通过N-乙酰基转移酶2（NAT2）代谢。NAT2基因变异可影响此酶活性，慢代谢型使用药物后有毒代谢物在肝脏累积，导致肝损伤风险增加。而快代谢型可能出现药效不足，导致抗结核治疗失败风险增加。

您的测试结果：

良好反应

您使用常规剂量异烟肼，因代谢减慢，肝毒性物质聚集，容易导致肝损伤等不良反应风险增加。建议将此信息告知医生，酌情减少用药剂量。

关于

- 国内报道接受抗结核药物治疗者发生肝损伤比例为 15%-30%。发生肝损伤与用药剂量显著相关。
- 由于基因差异，NAT2不同代谢型的患者即使使用相同剂量的异烟肼，血药浓度也会出现明显差异。欧洲研究表明慢代谢者血药浓度为其他代谢型的 2-7 倍。东亚人群研究表明，慢代谢者血药浓度为快代谢者的 2-3 倍。因此，慢代谢者发生肝损伤比例更高，建议酌情减少剂量（原剂量减半或 2.5 mg/kg）。
- 快代谢者因为血药浓度低于其他代谢型，容易导致有效治疗剂量不足，抗结核失败风险增加。日本研究表明，快代谢者使用常规剂量（5mg/kg），治疗失败比例为 38%。快代谢者根据基因型调整剂量后（增加至 7.5mg/kg），治疗失败比例降低至 15%。

常见药物

含有异烟肼的常见药物有：

- 异烟肼片
- 异烟肼注射液

适用疾病

异烟肼主要用于治疗的疾病有：

- 结核病



药物敏感度 异烟肼 ISONIAZID

标记	位点别名	您的基因型	解释
NAT2	341T>C	TT	rs1801280 为定义 NAT2 *5 单倍型最重要的位点，*5 是常见的慢代谢变异型，*5 所有亚型均必需包含此位点由 T 到 C 的变异，结合其他位点的变异型再定义出各亚型。*5A 到 *5J 亚型均可能导致 NAT2 酶活性下降，使异烟肼代谢减慢。
NAT2	590G>A	AG	rs1799930 为定义 NAT2 *6 单倍型最重要的位点，*6 是常见的慢代谢变异型，*6 所有亚型均必需包含此位点由 G 到 A 的变异，结合其他位点的变异型再定义出各亚型。*6A 到 *6E 亚型均可能导致 NAT2 酶活性下降，使异烟肼代谢减慢。
NAT2	857G>A	GG	rs1799931 为定义 NAT2 *7 单倍型最重要的位点，*7 是常见的慢代谢变异型，*7 所有亚型均必需包含此位点由 G 到 A 的变异，结合其他位点的变异型再定义出各亚型。*7A 到 *7B 亚型均可能导致 NAT2 酶活性下降，使异烟肼代谢减慢。
NAT2	803A>G	AA	rs1208 为定义 NAT2 *12 单倍型最重要的位点，*5 是常见的快代谢变异型，*12 所有亚型均必需包含此位点由 A 到 G 的变异，结合其他位点的变异型再定义出各亚型。*12A 到 *12C 亚型均可能导致 NAT2 酶活性升高，使异烟肼代谢加快。
NAT2	282C>T	TC	rs1041983 为定义 NAT2 *13 单倍型最重要的位点，*5 是常见的快代谢变异型，*13 所有亚型均必需包含此位点由 C 到 T 的变异，结合其他位点的变异型再定义出各亚型。*13A 亚型可能导致 NAT2 酶活性升高，使异烟肼代谢加快。



药物敏感度

奥美拉唑 OMEPRAZOLE

奥美拉唑通过抑制胃酸分泌，用于治疗胃十二指肠溃疡、胃食管反流病、卓-艾综合征等。影响奥美拉唑疗效的主要基因为CYP2C19。CYP2C19超快代谢型使用奥美拉唑可能疗效不佳，影响幽门螺杆菌根除效果。

您的测试结果：

良好反应

您使用奥美拉唑时代谢速率较快，按常规剂量用药，治疗效果较好。建议按说明书用药。

关于

- 奥美拉唑是第一个质子泵抑制剂，通过特异性作用于胃壁细胞质子泵所在部位抑制该酶活性，阻断胃酸分泌。
- 奥美拉唑是受 CYP2C19 酶活性影响最大的质子泵抑制剂，CYP2C19 酶对质子泵抑制剂影响大小排序为：奥美拉唑 > 泮托拉唑 > 兰索拉唑 > 埃索美拉唑 > 雷贝拉唑。如您为超快代谢型，使用奥美拉唑疗效不佳的情况下，除了增加药物剂量，还可以换用受 CYP2C19 酶影响较小的同类药物。
- 奥美拉唑本身也是 CYP2C19 酶抑制剂，与其他一些药物联用时，会影响其他药物的浓度，如氯吡格雷、伏立康唑、安定、苯妥英、华法林等，需特别注意。

常见药物

含有奥美拉唑的常见药物有：

- 洛赛克
- 奥克
- 奥美拉唑肠溶胶囊

适用疾病

奥美拉唑主要用于治疗的疾病有：

- 胃十二指肠溃疡
- 反流性食管炎
- 卓-艾综合征

标记	位点别名	您的基因型	解释
CYP2C19	CYP2C19*2	GG	rs4244285 是中国人群中存在的导致 CYP2C19 酶缺陷的主要等位基因之一。rs4244285 携带 A 变异导致剪接缺陷，使药物代谢速度减慢。
CYP2C19	CYP2C19*3	GG	rs4986893 是中国人群中存在的导致 CYP2C19 酶缺陷的主要等位基因之一。rs4986893 携带 A 变异为终止密码子变异，会降低药物代谢速度。
CYP2C19	CYP2C19*17	CC	rs12248560 是目前发现的唯一导致 CYP2C19 酶活性增强的等位基因。rs12778431 与 rs12248560 高度连锁，rs12778431 携带 G 变异表明药物代谢速度加快。



药物敏感度

辛伐他汀 SIMVASTATIN

辛伐他汀属于第一代他汀类药物，他汀类药物被广泛应用于高脂血症和心脑血管疾病的预防治疗。影响辛伐他汀药物浓度的主要基因为SLCO1B1，此基因变异可能导致辛伐他汀相关的肌肉毒性不良反应风险升高。

您的测试结果：

中度反应

您使用辛伐他汀时，SLCO1B1 编码蛋白对药物清除能力可能不正常，建议考虑使用代替品如普伐他汀或罗苏伐他汀。建议针对不同疾病的状况来决定此药物的分量。您患上肌病的风险可能较高。

关于

· 常见的他汀类药物包括辛伐他汀、普伐他汀、阿托伐他汀、瑞舒伐他汀、氟伐他汀等。2001 年多人由于服用西立伐他汀导致的横纹肌溶解而死亡后，FDA 迅速将该药撤出市场。一般来说，他汀类药物引起肌毒性不良反应发生率约 0.1%-0.2%，除了西立伐他汀显著高于其他他汀，辛伐他汀发生风险也较高，约为 1.1%-3.3%，且与高剂量服用相关。

· 携带SLCO1B1基因变异，使药物在体内转运障碍，药物清除减少。导致服用辛伐他汀后血药浓度明显增加（纯合变异携带者约增加 221%），肌毒性风险增加。肌毒性包括肌痛（疼痛不伴肌肉溶解——不伴肌酸激酶升高）、肌病（疼痛伴肌肉溶解——伴肌酸激酶升高）、横纹肌溶解（严重肌肉损伤伴急性肾衰竭）。

常见药物

含有辛伐他汀的常见药物有：

- 辛伐他汀片

适用疾病

辛伐他汀主要用于治疗的疾病有：

- 高血脂
- 冠心病
- 脑血栓

标记	位点别名	您的基因型	解释
SLCO1B1	c.521 T > C	TT	rs4149056 由 T 到 C 变异，使得编码多肽 174 位缬氨酸转变为丙氨酸，导致转运体功能下降。可定义 *5（同时 rs2306283 为 A）和 *15（同时 rs2306283 为 G）单倍型，这两种单倍型均导致转运体功能下降。研究表明，携带 1 个 C 发生肌病的风险比（OR）为 4.5，携带 2 个 C 发生肌病的 OR 为 16.9。
SLCO1B1	c.388 A > G	GG	rs2306283 由 A 到 G 变异，使得编码多肽 130 位天冬酰胺转变为天冬氨酸。可定义 *1B（同时 rs4149056 为 T）和 *15（同时 rs4149056 为 C）单倍型，其中 *15 导致转运体功能下降。



药物敏感度

磺酰脲类药物

SULFONYLUREAS

磺酰脲类药物是一种临床应用广泛的口服降糖药。常用的磺酰脲类药物有格列齐特、格列美脲、格列本脲、格列吡嗪等。研究发现，CYP2C9基因上携带变异与肝脏清除磺酰脲类药物的能力有关。虽然药物清除率的降低会使疗效增加，但是也会增加不良反应的发生风险。

您的测试结果：

良好反应

您使用磺酰脲类药物时代谢速率正常，建议按说明书使用药物。

关于

- 磺酰脲类是第一个被广泛使用且使用时间最长的口服降糖药。第一代磺酰脲类药物主要有甲苯磺丁脲；第二代包括格列本脲、格列吡嗪、格列美脲、格列齐特和格列喹酮。第二代磺酰脲降糖活性明显强于第一代且不良反应风险更小。
- 常见不良反应为：胃肠不适、皮肤过敏、黄疸和肝损害以及体重增加。较严重的不良反应为持久性低血糖症。
- 香港中文大学研究提示，CYP2C9携带*3变异，代谢减慢者服用格列本脲后，血中药物浓度明显高于正常代谢者（AUC增加125%），低血糖发生风险高于正常代谢者（50% vs 17%）。

常见药物

含有磺酰脲类药物的常见药物有：

- 格列本脲
- 格列美脲
- 优降糖
- 亚莫利
- 格列齐特

适用疾病

磺酰脲类药物主要用于治疗的疾病有：

- 糖尿病

标记	位点别名	您的基因型	解释
CYP2C9	CYP2C9*3	AA	rs1057910 由 A 到 C 变异，使得编码多肽 359 位异亮氨酸转变为亮氨酸，此错义突变导致肝 CYP2C9 酶活性下降，对药物的代谢清除速率降低。



药物敏感度

别嘌醇 ALLOPURINOL

别嘌醇是治疗高尿酸血症和痛风最常见的药物。携带人类白细胞抗原 HLA-B*58:01 等位基因型的人使用别嘌醇，严重皮肤不良反应发生风险明显升高 (OR=73)。多国指南或卫生部门建议亚洲人群在首次使用该药物前，应进行基因检测。

您的测试结果:

中度反应

您使用别嘌醇造成严重皮肤不良反应的风险一般，如需使用，建议按说明书使用药物。

关于

- 别嘌醇又名别嘌呤醇。服用别嘌醇最大的安全性考虑是预计 0.1%-0.4% 的人可能发生严重不良反应。严重不良反应包括超敏反应综合征 (发热、皮疹、消化道、呼吸道及其他全身症状)、史蒂文斯-约翰逊综合征/中毒性表皮坏死松解症 (SJS/TEN)。最严重的 TEN 皮肤剥脱面积 >30% 体表面积，致死率高达 25%-35%。
- 哪些人更容易发生别嘌醇不良反应呢? 携带 HLA-B*58:01 基因、应用噻嗪类利尿剂和肾功能不全是最常见的风险因素。携带 HLA-B*58:01 基因与别嘌醇不良反应之间的关系最早见于台湾汉族人群的研究。亚洲特别是东亚人群，携带此变异基因型比例最高，约 5%-9%。
- 2017版《中国高尿酸血症相关疾病诊疗多学科专家共识》推荐在服用别嘌醇治疗前进行该基因筛查，阳性者禁用。

常见药物

- 含有别嘌醇的常见药物有:
- 别嘌醇片

适用疾病

- 别嘌醇主要用于治疗的疾病有:
- 痛风
 - 高尿酸血症
 - 尿酸性肾病

标记	位点别名	您的基因型	解释
HLA-B	HLA-B*58:01	TC	rs9262570 作为 HLA-B*58:01 的标记 SNP，携带 T 变异时对携带 *58:01 等位基因变异的阳性预测值约为 76.4%，说明此位点携带 T 变异的人，有 76.4% 可能性携带 *58:01 变异。此位点的灵敏度、特异度和阴性预测值均高于 99%。



药物敏感度

西酞普兰 CITALOPRAM

西酞普兰属于选择性 5-HT 再摄取抑制剂 (SSRIs)，一线抗抑郁药物，同时适用于焦虑症、强迫症等。影响西酞普兰药物浓度的主要基因为 CYP2C19，此酶超快代谢者使用西酞普兰有效性不足。另外此类药物可能发生严重的不良反应如QT间期延长引起的心律失常，CYP2C19慢代谢者使用西酞普兰时因药物浓度升高，不良反应风险增加。

您的测试结果：

良好反应

您使用西酞普兰时代谢速率较快，常规剂量用药后血药浓度正常。建议按说明书正常用药，但需注意不良反应发生风险。

关于

- 选择性 5-HT 再摄取抑制剂 (SSRIs) 包括西酞普兰、氟西汀、氟伏沙明、帕罗西汀、舍曲林等，此类药物通过抑制中枢神经元对 5-HT 的再摄取，增强中枢 5-HT 能神经的功能从而产生抗抑郁作用。
- 此类药物代谢同时受 CYP2C19 和 CYP2D6 的影响，其中西酞普兰和艾司西酞普兰 (详见科学细节) 主要受 CYP2C19 的影响。

常见药物

含有西酞普兰的常见药物有：

- 氢溴酸西酞普兰片
- 草酸艾司西酞普兰片

适用疾病

西酞普兰主要用于治疗的疾病有：

- 抑郁症
- 强迫症

标记	位点别名	您的基因型	解释
CYP2C19	CYP2C19*2	GG	rs4244285 是中国人人群中存在的导致 CYP2C19 酶缺陷的主要等位基因之一。rs4244285 携带 A 变异导致剪接缺陷，使药物代谢速度减慢。
CYP2C19	CYP2C19*3	GG	rs4986893 是中国人人群中存在的导致 CYP2C19 酶缺陷的主要等位基因之一。rs4986893 携带 A 变异为终止密码子变异，会降低药物代谢速度。
CYP2C19	CYP2C19*17	CC	rs12248560 是目前发现的唯一导致 CYP2C19 酶活性增强的等位基因。rs12778431 与 rs12248560 高度连锁，rs12778431 携带 G 变异表明药物代谢速度加快。



药物敏感度

安定 DIAZEPAM

安定（地西洋）是常用的镇静催眠、抗焦虑、抗癫痫药物，用于手术前，可以消除患者对手术的紧张和恐惧。影响安定疗效的主要基因为 CYP2C19。CYP2C19慢代谢者可能会从镇静催眠中苏醒较慢。

您的测试结果：

良好反应

您使用安定时代谢速率较快，从麻醉中苏醒速度较快，建议常规剂量使用，但需严密监测。

关于

- 安定（地西洋）属于长效苯二氮卓类药物，半衰期 20-50 小时。
- 安定自 1963 年上市以来，成为美国最高销量药物之一，可广泛使用于焦虑、睡眠障碍、酒精戒断综合征、肌痉挛、癫痫和不宁腿综合征，以及手术麻醉前给药等。静脉使用，约 1-5 分钟起效，药效持续 1 小时，口服需 40 分钟左右起效。
- 安定的不良反应为嗜睡、遗忘效应。严重的不良反应为自杀倾向、呼吸抑制，但非常罕见。日本人群研究表明，CYP2C19 慢代谢/中间代谢者相较于快代谢者，从麻醉中苏醒的时间会延长。

常见药物

含有安定的常见药物有：

- 地西洋片
- 安定片
- 地西洋注射液

适用疾病

安定主要用于治疗的疾病有：

- 癫痫
- 失眠
- 麻醉
- 惊厥

标记	位点别名	您的基因型	解释
CYP2C19	CYP2C19*2	GG	rs4244285 是中国人群中存在的导致 CYP2C19 酶缺陷的主要等位基因之一。rs4244285 携带 A 变异导致剪接缺陷，使药物代谢速度减慢。
CYP2C19	CYP2C19*3	GG	rs4986893 是中国人群中存在的导致 CYP2C19 酶缺陷的主要等位基因之一。rs4986893 携带 A 变异为终止密码子变异，会降低药物代谢速度。
CYP2C19	CYP2C19*17	CC	rs12248560 是目前发现的唯一导致 CYP2C19 酶活性增强的等位基因。rs12778431 与 rs12248560 高度连锁，rs12778431 携带 G 变异表明药物代谢速度加快。



药物敏感度

咖啡因 CAFFEINE

咖啡因是一种中枢神经系统兴奋剂，可从茶叶和咖啡果里提取出来。常见感冒药物通常含有咖啡因，影响咖啡因代谢的主要基因为 CYP1A2，携带 CYP1A2 慢代谢基因型的人更易出现头晕、头痛、心慌、呕吐、幻觉和骨质疏松等咖啡因过量表现。

您的测试结果：

较低反应

您使用含咖啡因药物时代谢速率慢，按常规剂量用药，血中咖啡因浓度会明显升高，可能增加不良反应风险。建议酌情减少用药量。

关于

- CYP1A2 基因 CC 型约占 15.0%，AA 型约占 37.8%，AC 型占 47.2%。携带 C 等位基因的人咖啡因代谢减慢。
- 吸烟、奥美拉唑、莫达非尼等可诱导 CYP1A2 酶，导致咖啡因代谢加快，与咖啡因联合使用可能影响药效；胺碘酮、氟喹诺酮、氟伏沙明和噻氯匹定等是 CYP1A2 酶的抑制剂，联合使用时会降低咖啡因代谢速度，增加不良反应风险。

常见药物

含有咖啡因的常见药物有：

- 复方对乙酰氨基酚
- 复方氨酚烷胺
- 氨咖黄敏胶囊
- 快克

适用疾病

咖啡因主要用于治疗的疾病有：

- 感冒
- 支气管炎
- 哮喘

标记	位点别名	您的基因型	解释
CYP1A2	(-163C>A)	AC	CYP1A2 酶可以帮助清除摄入体内的 95% 的咖啡因。CYP1A2 基因上 rs762551 位点携带 C 等位基因时，会使得个体 CYP1A2 酶活性降低，导致咖啡因代谢速率降低。服用含咖啡因药物时发生不良反应风险升高。



药物敏感度

乙醇类药物 ETHANOL

乙醇（即酒精）常作为药物制剂的辅料和溶剂，故临床上涉及到许多含有乙醇的药物，如藿香正气水、十滴水、正骨水、复方水杨酸溶液等。影响乙醇类药物不良反应的主要基因为 ALDH（乙醛脱氢酶），不良反应包括恶心、呕吐、心悸、血压下降、呼吸短促等，甚至休克。

您的测试结果：

良好反应

您使用含乙醇类药物时代谢速率快，建议可按正常剂量使用。

关于

- 乙醇是常见的药物制剂的辅料和溶剂，如藿香正气水含有 45%~55% 的乙醇，摄入过多容易引起脸红、呕吐，严重者甚至导致血压下降、呼吸短促、意识模糊等，甚至休克。
- 影响乙醇类药物不良反应的主要基因为 ALDH。约 40% 东亚人群（约 5 亿人）缺乏 ALDH2 酶活性或酶活降低，原因是与携带 ALDH2*2 变异等位基因有关。纯合变异（ALDH2 *2/*2, AA型）几乎无酶活性，杂合变异（ALDH2 *1/*2, AG型）酶活性降低至野生型（ALDH2 *1/*1, GG型）的 16%。

常见药物

含有乙醇类药物的常见药物有：

- 藿香正气水
- 十滴水
- 正骨水
- 复方水杨酸溶液

适用疾病

乙醇类药物主要用于治疗的疾病有：

- 感冒
- 中暑

标记	位点别名	您的基因型	解释
ALDH2	ALDH2*2	GG	rs671 由 G 到 A 的变异，导致 Glu504Lys，赖氨酸替代谷氨酸，使 ALDH 酶活性降低。携带 1 个 A，酶活性降低 74%，携带 2 个 A，酶基本失活。此酶活性降低导致体内对乙醛的分解速率明显减慢，增加了服用含乙醇药物发生不良反应的风险。



药物敏感度

伏立康唑 VORICONAZOLE TABLETS

伏立康唑为广谱的三唑类抗真菌药，本品主要针对进行性的、可能威胁生命的真菌感染。影响该药代谢的主要基因为 CYP2C19。CYP2C19 酶代谢变慢（慢代谢或中间代谢型）可能导致血液循环中该药浓度升高，不良反应（视觉障碍、肝功能异常等）风险增加。

您的测试结果：

良好反应

您使用伏立康唑时代谢较快，常规剂量用药不会增加毒副反应风险。建议将此信息告知医生，监测血药浓度，使用正常药量。

关于

- 伏立康唑是第 2 代三唑类抗真菌药物。
- 近年来，全球真菌感染形势日益严峻，伏立康唑以其良好的药理特性和抗菌谱广逐渐成为一线的抗真菌药物。
- 伏立康唑的临床效应具有明显的浓度依赖性，当血药浓度大于某一阈值，肝功能损伤等药物不良反应发生率明显增加。

常见药物

含有伏立康唑的常见药物有：

- 威凡
- 伏立康唑片
- 注射用伏立康唑

适用疾病

伏立康唑主要用于治疗的疾病有：

- 严重真菌感染
- 曲霉病
- 念珠菌感染

您需要注意药物的使用。如果出现以下情况，请咨询您的医生：

1. 你是 CYP2C19 中间代谢型。
2. 你使用伏立康唑后，血药浓度可能高于正常代谢者，药物浓度相关的不良反应如视觉异常和肝毒性风险可能升高。建议监测血药浓度，酌情减少用药量。

根据以上信息，医生可能会建议你：

1. 监测血药浓度，进一步确定你对于此药物的反应；
2. 适当减少用药量；
3. 不做任何改变，继续当前的用药方案。



药物敏感度

伏立康唑 VORICONAZOLE TABLETS

标记	位点别名	您的基因型	解释
CYP2C19	CYP2C19*2	GG	rs4244285 是中国人群中存在的导致 CYP2C19 酶缺陷的主要等位基因之一。 rs4244285 携带 A 变异导致剪接缺陷，使药物代谢速度减慢。
CYP2C19	CYP2C19*3	GG	rs4986893 是中国人群中存在的导致 CYP2C19 酶缺陷的主要等位基因之一。 rs4986893 携带 A 变异为终止密码子变异，会降低药物代谢速度。
CYP2C19	CYP2C19*17	CC	rs12248560 是目前发现的唯一导致 CYP2C19 酶活性增强的等位基因。rs12778431 与 rs12248560 高度连锁，rs12778431 携带 G 变异表明药物代谢速度加快。



药物敏感度

他克莫司 TACROLIMUS

他克莫司是器官和造血干细胞移植后使用的一种大环内酯抗生素类免疫抑制剂。他克莫司因治疗指标狭窄，药代动力学在病人个体间存在较大的差异。因此可能因剂量不适产生毒性风险，包括肾毒性、神经毒性、高血压、高血糖和动脉血管收缩等。基因差异是影响剂量的重要因素，因此患者的基因型可作为医生制定剂量方案的重要参考。

您的测试结果：

较低反应

您的基因型提示您对他克莫司的代谢较慢，如果您需要使用他克莫司，建议按说明书减少用药。

关于

- 相对于CT型和TT型，接受移植的CC型患者接受他克莫司治疗后体内代谢降低，血药浓度升高，需要降低剂量。
- 除了遗传因素，移植后天数、年龄和钙通道阻滞剂（CCB）的使用对他克莫司的作用均有显著影响。

常见药物

含有他克莫司的常见药物有：

- 普乐可复
- 普特彼

适用疾病

他克莫司主要用于治疗的疾病有：

- 器官移植
- 肾小球肾炎
- 移植物抗宿主反应（GVHD）

标记	位点别名	您的基因型	解释
CYP3A5	CYP3A5*3	CC	rs776746 位于内含子 3，该突变能引起 CYP3A5 mRNA 发生可变性剪切，产生一个终止密码子，致使翻译提前终止，生成一个不稳定的截断蛋白质。



药物敏感度 肿瘤常用药物





药物敏感度

氟尿嘧啶

FLUOROURACIL

氟尿嘧啶属于细胞毒类抗肿瘤药物，抗癌谱较广，可广泛用于多种恶性肿瘤（如消化系统恶性肿瘤、妇科恶性肿瘤等）。影响氟尿嘧啶疗效的主要相关基因为 DPYD、MTHFR 和 GSTP1。亚洲人群几乎未携带 DPYD 基因失酶活变异。此项目主要讨论 MTHFR 基因对氟尿嘧啶的影响。

您的测试结果：

正常反应

您使用氟尿嘧啶效果一般，我们参考相关研究发现，与您基因型相同的人使用含此药物的化疗方案可能复发率较高，建议将此信息告知医生。

关于

- 国内研究发现接受含氟尿嘧啶方案辅助化疗的胃癌患者，MTHFR GG 型患者复发率比 AA 型和 AG 型患者升高约 50%；MTHFR AA 型和 AG 型患者的无进展生存期优于 GG 型。
- MTHFR 酶活性降低（AA/AG型）可能会导致高同型半胱氨酸血症，心血管疾病的风险增加，建议 3.MTHFR AA/AG 型的人多补充叶酸和 B 族维生素。MTHFR AA 型在中国人群中占比 21%，AG 型占比 47%，GG 型占比 32%。

常见药物

含有氟尿嘧啶的常见药物有：

- 氟尿嘧啶注射液
- 复方氟尿嘧啶口服溶液

适用疾病

氟尿嘧啶主要用于治疗的疾病有：

- 恶性肿瘤

标记	位点别名	您的基因型	解释
MTHFR	677C>T	GG	<p>"MTHFR (亚甲基四氢叶酸还原酶) 基因上的 SNP 位点 rs1801133 携带 T (A) 变异时，缬氨酸替代丙氨酸 (Ala222Val)，会导致 MTHFR 酶活性降低。酶活降低造成细胞内 5,10-亚甲基四氢叶酸含量增加，与胸苷酸合成酶 TS 结合增加氟尿嘧啶的细胞毒作用，增强化疗效果。</p> <p>* A、T 与 C、G 为互补配对碱基，为与 Hg19 forward strand 参考数据保持一致在此处 C 等同于 G，T 等同于 A。"</p>



药物敏感度

巯嘌呤类药物

THIOPURINES

巯嘌呤类药物（包括巯嘌呤、硫唑嘌呤、硫鸟嘌呤）属于嘌呤类抗代谢药物，常用于治疗急性白血病、炎症性肠病和其他免疫性疾病，还可抑制移植器官的排异反应。体内巯嘌呤甲基转移酶（TPMT）活性与此类药物的活性代谢产物水平负相关，如携带 TPMT 低酶活变异基因，可导致活性的产物蓄积产生毒性，骨髓抑制风险升高（白细胞、血小板减少）。2005年，FDA 已将给药前进行 TPMT 基因检测列入巯嘌呤、硫唑嘌呤的药品说明书。

您的测试结果：

良好反应

您使用巯嘌呤类药物时代谢速率快，建议正常使用药物。

。

关于

- 巯嘌呤、硫鸟嘌呤主要用于治疗急性白血病、绒毛膜上皮癌、恶性葡萄胎等恶性疾病。硫唑嘌呤还常用于治疗非恶性的免疫疾病，如类风湿关节炎、系统性红斑狼疮、炎症性肠病，以及抑制移植器官的排异反应等。
- 常见的不良反应为骨髓抑制，恶心、呕吐、食欲缺乏等胃肠道反应及肝功能损害。
- 美国一项针对儿科医生调查显示，在为儿科患者处方巯嘌呤药物前，61% 会进行 TPMT 基因检测。另一项来自英国针对非肿瘤医生调查显示，用药前进行 TPMT 基因检测的比例为 47%-94%。

常见药物

含有巯嘌呤类药物的常见药物有：

- 巯嘌呤片
- 硫鸟嘌呤片
- 硫唑嘌呤片

适用疾病

巯嘌呤类药物主要用于治疗的疾病有：

- 白血病
- 绒毛膜癌
- 炎症性肠病
- 肾移植



药物敏感度 巯嘌呤类药物 THIOPURINES

标记	位点别名	您的基因型	解释
TPMT	TPMT*2	CC	rs1800462 由 C 到 G 变异，使得编码多肽 80 位丙氨酸转变为脯氨酸，导致 TPMT 酶活性下降。对药物代谢清除减少，活性代谢物 TGN 浓度增加，从而增加了骨髓抑制风险。
TPMT	TPMT*3A	CC	rs1800460 由 C 到 T 变异，使得编码多肽 154 位丙氨酸转变为苏氨酸，导致 TPMT 酶活性下降。对药物代谢清除减少，活性代谢物 TGN 浓度增加，从而增加了骨髓抑制风险。此位点与 rs1142345 具有强连锁不平衡，两个点同时变异定义了 *3A。
TPMT	TPMT*3C	TT	rs1142345 由 T 到 C 变异，使得编码多肽 240 位酪氨酸转变为半胱氨酸，导致 TPMT 酶活性下降。对药物代谢清除减少，活性代谢物 TGN 浓度增加，从而增加了骨髓抑制风险。



药物敏感度

卡培他滨 CAPECITABINE

卡培他滨是一种抗癌药物，可以在体内转变成 5-FU，能够抑制细胞分裂和干扰 RNA 和蛋白质合成。本药主要用于直肠癌、结肠癌、乳腺癌和胃癌的治疗。影响卡培他滨疗效的主要相关基因为 DPYD、MTHFR，因亚洲人群几乎未携带 DPYD 基因失酶活变异，此项目主要讨论 MTHFR 基因对卡培他滨的影响。

您的测试结果：

正常反应

您使用卡培他滨效果一般，我们参考相关研究发现，与您基因型相同的人使用含此药物的化疗方案可能复发率较高，建议将此信息告知医生。

关于

- MTHFR 酶活性降低 (AA/AG 型) 可能会导致高同型半胱氨酸血症，心血管疾病的风险增加，建议 MTHFR AA/AG 型的人多补充叶酸和 B 族维生素。
- MTHFR AA 型在中国人群中占比 21%，AG 型占比 47%，GG 型占比 32%。

常见药物

含有卡培他滨的常见药物有：

- 卡培他滨片
- 希罗达

适用疾病

卡培他滨主要用于治疗的疾病有：

- 结直肠癌
- 乳腺癌
- 胃癌

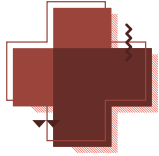
您需要注意药物的使用。如果出现以下情况，请咨询您的医生：

- 1.你是MTHFR GG型。
- 2.你使用卡培他滨效果一般，若用含此药物的化疗方案可能复发率较高。建议你将此报告提供给医生作为参考。

根据以上信息，医生可能会建议你：

- 1.做其他相关检测，进一步确定你对于此药物的反应；
- 2.换用其他治疗方案或者增用其他药物；
- 3.不做任何改变，继续当前的用药方案。

标记	位点别名	您的基因型	解释
MTHFR	g.11856378G>A	GG	MTHFR (亚甲基四氢叶酸还原酶) 基因上的 SNP 位点 rs1801133 携带 A 变异时，缬氨酸替代丙氨酸 (Ala222Val)，会导致 MTHFR 酶活性降低。酶活降低造成细胞内 5,10-亚甲基四氢叶酸含量增加，与胸苷酸合成酶 TS 结合增加卡培他滨的细胞毒作用，增强化疗效果。



药物敏感度 其他药物





药物敏感度

阿巴卡韦 ABACAVIR

阿巴卡韦属于核苷类似物逆转录酶抑制剂，临床常用于HIV感染的抗逆转录病毒联合疗法。此药物安全性良好，最严重的不良反应为过敏反应。各国说明书中均指出首次或再次使用阿巴卡韦前需检测 HLA-B*57:01 基因。由于发生过敏反应的高风险性，不推荐携带 HLA-B*57:01 等位基因的患者使用阿巴卡韦。

您的测试结果：

良好反应

您使用阿巴卡韦造成过敏的可能性较低，建议正常使用阿巴卡韦。

关于

- 阿巴卡韦主要用于治疗艾滋病病毒的感染。但携带 HLA-B*57:01 变异基因的艾滋病患者而言，摄入此类药物会导致严重的过敏反应，表现为发热、皮疹、疲劳、恶心和呕吐等。若患者在出现过敏反应之后再次用药，过敏症状会比初次用药时更为严重，甚至危及生命。
- 西方人群中，携带 HLA-B*57:01 基因相对比较常见，携带频率为 6-7%。亚洲西南部人群中甚至高达 20% 为携带者。但是在东亚、非洲人群中携带频率相对较低 (<1%)。

适用疾病

阿巴卡韦主要用于治疗的疾病有：

- 艾滋病
- HIV感染

标记	位点别名	您的基因型	解释
HLA-B	HLA-B*57:01	TT	rs2395029 作为 HLA-B*57:01 的标记 SNP，携带 G 变异时对携带 *57:01 等位基因变异的阳性预测值约为 50%，说明此位点携带 G 变异的人，有 50% 可能性携带 *57:01 变异。但此位点的灵敏度、特异度和阴性预测值均高于 99%。



药物敏感度

塞来昔布CELECOXIB

塞来昔布是昔布类非甾体类抗炎药，通过特异性抑制环氧酶-2而发挥解热、镇痛和抗炎作用，主要用于缓解骨关节炎、类风湿关节炎、强直性脊柱炎症状和急性疼痛，还可预防结直肠腺瘤。塞来昔布在肝脏中主要由CYP2C9 酶代谢，携带CYP2C9低酶活性基因变异的患者可能导致塞来昔布在体内蓄积，药物不良反应发生风险升高。

您的测试结果：

良好反应

您使用塞来昔布时代谢速率正常，建议正常使用药物。

。

关于

· 塞来昔布属于非甾体类抗炎药 (NSAIDs)。此类药物主要通过抑制环氧酶 COX 的活性而发挥作用，非特异性抗炎药 (如布洛芬、萘普生等) 同时抑制 COX-1 和 COX-2，抑制 COX-2 主要产生止痛、抗炎等药理效应，而抑制 COX-1 会产生胃肠道出血等不良反应。塞来昔布属于新一代昔布类 NSAIDs，能特异性抑制 COX-2，发生不良反应风险较小。

· 塞来昔布是最早一批药物说明书中提到需要注意基因信息的药物。西乐葆说明书中表明，对于 CYP2C9 *3/*3 基因型 (纯合变异) 的患者，处方时应将起始剂量减半；对于青少年关节炎患者，建议换药。

· 针对中国健康人群研究表明，相对于正常基因型人群，携带 *3 变异者 (主要为杂合变异，*1/*3) 服用塞来昔布后 AUC (一定时间内药物吸收入血的累积量) 和 Cmax (血液中药物的峰值浓度) 分别增加 90.6%、45.8%，药物清除半衰期延长 21.8%。纯合变异者药物蓄积更明显，但在中国人群中频率较低。药物在血液中浓度越高，不良反应发生风险可能随之增加。

常见药物

含有塞来昔布的常见药物有：

- 西乐葆
- 塞来昔布胶囊

适用疾病

塞来昔布主要用于治疗的疾病有：

- 骨性关节炎
- 类风湿关节炎
- 急性疼痛
- 强直性脊柱炎

标记	位点别名	您的基因型	解释
CYP2C9	CYP2C9*3	AA	rs1057910 由 A 到 C 变异，使得编码多肽 359 位异亮氨酸转变为亮氨酸，此错义突变导致肝 CYP2C9 酶活性下降，对药物的代谢清除速率降低。



药物敏感度

西地那非 SILDENAFIL

西地那非（商品名：万艾可，国内又名伟哥）是一种高度选择性磷酸二酯酶5抑制剂，通过增强NO-cGMP通路来使平滑肌舒张。目前主要用于治疗男性勃起功能障碍，还可用于肺动脉高压。影响该药疗效的主要基因为 GNB3。

您的测试结果：

较低反应

你使用西地那非效果一般。我们参考相关研究发现，与你基因型相同的人使用西地那非有50%可能无效。

关于

- 勃起功能障碍（Erectile Dysfunction, ED）是成年男性的常见病，美国 40-70 岁男性的 ED 患病率为 52%。我国 ED 患者，30-50 岁的占 60% 以上，40 岁以上 ED 患病率约为 54%，60 岁以上中老年患病率 70%-90%。
- 目前国内上市的主要有三种磷酸二酯酶 5（PDE5）抑制剂，分别为：西地那非、伐地那非和他达那非。此类药物的不良反应主要有：低血压、心率失常、短暂视觉丧失或视力下降、焦虑、癫痫发作等，严重可导致心源性猝死。
- 在亚洲人群中，GNB3 基因型分布比例大致为：CC 27%，CT 49.6%，TT 23.3%。

常见药物

含有西地那非的常见药物有：

- 枸橼酸西地那非片
- 万艾可

适用疾病

西地那非主要用于治疗的疾病有：

- ED
- 肺动脉高压症

标记	位点别名	您的基因型	解释
GNB3	C825T	TC	rs5443 由 C 到 T 的变异，会导致 GNB3 基因外显子 9 中 498-620 位的核苷酸被删除，表现为一个截短但具有功能性的剪接变异体 GNB3s，其信号转导功能增强。使用西地那非时，更容易发挥药效。

参考资料

ACOG Committee on Genetics. (2009). "ACOG Committee Opinion No. 442: Preconception and prenatal carrier screening for genetic diseases in individuals of Eastern European Jewish descent." *Obstet Gynecol.* 114(4):950-3.

ACOG Committee on Genetics. (2017). "ACOG Committee Opinion No. 691: Carrier screening for genetic conditions." *Obstet Gynecol* 2017;129:e41-55.

ACOG Committee on Genetics. (2017). "ACOG Committee Opinion No. 691: Carrier screening for genetic conditions." *Obstet Gynecol.* 129(3):e41-55.

Adams D et al. (2003). "Free Sialic Acid Storage Disorders." [Updated 2013 Jun 06].

Adato A et al. (2002). "USH3A transcripts encode clarin-1, a four-transmembrane-domain protein with a possible role in sensory synapses." *Eur J Hum Genet.* 10(6):339-50.

Ahmed M et al. (2001). "The beta-globin genotype E121Q/W15X (cd121GAA-->CAA/cd15TGG-->TGA) underlines Hb d/beta-(0) thalassaemia marked by domination of haemoglobin D." *Ann Hematol.* 80(11):629-33.

Akin H et al. (2010). "MEFV mutations in patients with Familial Mediterranean Fever from the Aegean region of Turkey." *Mol Biol Rep.* 37(1):93-8.

Akli S et al. (1993). "A null allele frequent in non-Jewish Tay-Sachs patients." *Hum Genet.* 90(6):614-20.

Akyol M, et al (2007). The common non-synonymous variant G38S of the KCNE1-(minK)-gene is not associated to QT interval in Central European Caucasians: results from the KORA study. *Eur Heart J*

Alagramam KN et al. (2011). "Mutations in protocadherin 15 and cadherin 23 affect tip links and mechanotransduction in mammalian sensory hair cells." *PLoS One.* 6(4):e19183.

Albert Min-Shan Ko, et al (2013). ALPK1 genetic regulation and risk in relation to gout. *International Journal of Epidemiology*

Alexey V. Polonikova, et al (2015). Altered erythrocyte membrane protein composition mirrors pleiotropic effects of hypertension susceptibility genes and disease pathogenesis. *Journal of Hypertension.*

Allen KJ et al., (2008). Iron-overload-related Disease in HFE Hereditary Hemochromatosis. *N Engl J Med*

Amato A et al. (2014). "Carrier screening for inherited haemoglobin disorders among secondary school students and young adults in Latium, Italy." *J Community Genet.* 5(3):265-8.

American College of Obstetricians and Gynecologists Committee on Genetics. (2011). "ACOG Committee Opinion No. 486: Update on carrier screening for cystic fibrosis." *Obstet Gynecol.* 117(4):1028-31.

Amselem S et al. (1988). "Determination of the spectrum of beta-thalassemia genes in Spain by use of dot-blot analysis of amplified beta-globin DNA." *Am J Hum Genet.* 43(1):95-100.

Anderson S et al. (2012). "Medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency detected among Hispanics by New Jersey newborn screening." *Am J Med Genet A.* 158A(9):2100-5.

Andreotti G et al. (2013). "Biochemical phenotype of a common disease-causing mutation and a possible therapeutic approach for the phosphomannomutase 2-associated disorder of glycosylation." *Mol Genet Genomic Med.* 1(1):32-44.

Andresen BS et al. (2001). "Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) mutations identified by MS/MS-based prospective screening of newborns differ from those observed in patients with clinical symptoms: identification and characterization of a new, prevalent mutation that results in mild MCAD deficiency." *Am J Hum Genet.* 68(6):1408-18.

Andrew D. Johnson, et al (2010). Association of hypertension drug target genes with blood pressure and hypertension in 86,588 individuals. *Hypertension.*

Angileri, Francesca et al. (2015). "Geographical and Ethnic Distribution of Mutations of the Fumarylacetoacetate Hydrolase Gene in Hereditary Tyrosinemia Type 1." *JIMD Reports* 19:43-58.

Antonarakis SE et al. (1984). "beta-Thalassemia in American Blacks: novel mutations in the "TATA" box and an acceptor splice site." *Proc Natl Acad Sci U S A.* 81(4):1154-8.

Arnold GL et al. (2010). "Lack of genotype-phenotype correlations and outcome in MCAD deficiency diagnosed by newborn screening in New York State." *Mol Genet Metab.* 99(3):263-8.

Arranz JA et al. (2002). "Splicing mutations, mainly IVS6-1(G>T), account for 70% of fumarylacetoacetate hydrolase (FAH) gene alterations, including 7 novel mutations, in a survey of 29 tyrosinemia type I patients." *Hum Mutat.* 20(3):180-8.

Aula N et al. (2000). "The spectrum of SLC17A5-gene mutations resulting in free sialic acid-storage diseases indicates some genotype-phenotype correlation." *Am J Hum Genet.* 67(4):832-40.

Aula N et al. (2002). "Unraveling the molecular pathogenesis of free sialic acid storage disorders: altered targeting of mutant sialin." *Mol Genet Metab.* 77(1-2):99-107.

Aulehla-Scholz C et al. (1990). "Molecular basis of beta-thalassemia in Turkey: detection of rare mutations by direct sequencing." *Hum Genet.* 84(2):195-7.

Avramova Z et al. (1988). "Metabolic behaviour of a stable DNA-protein complex." *Int J Biochem.* 20(1):61-5.

Ayesh SK et al. (2005). "Genetic screening of familial Mediterranean fever mutations in the Palestinian population." *Saudi Med J.* 26(5):732-7.

Bacon BR et al., (2011). Diagnosis and management of hemochromatosis: 2011 practice guideline by the American Association for the Study of Liver Diseases. *Hematology*

Bali DS et al. (2006). "Glycogen Storage Disease Type I." [Updated 2016 Aug 25].

Bali DS et al. (2006). "Glycogen Storage Disease Type I." [Updated 2016 Aug 25].

Baojun Wang, et al (2010). Association of DNA Polymorphisms Within the CYP11B2/CYP11B1 Locus and Postoperative Hypertension Risk in the Patients With Aldosterone-producing Adenomas. *Basic and Translational Science.*

参考资料

- Bardelli T et al. (2002). "Two novel genetic lesions and a common BH4-responsive mutation of the PAH gene in Italian patients with hyperphenylalaninemia." *Mol Genet Metab.* 77(3):260-6.
- Bartoli M et al. (2008). "Mannosidase I inhibition rescues the human alpha-sarcoglycan R77C recurrent mutation." *Hum Mol Genet.* 17(9):1214-21.
- Bellizzi JJ 3rd et al. (2000). "The crystal structure of palmitoyl protein thioesterase 1 and the molecular basis of infantile neuronal ceroid lipofuscinosis." *Proc Natl Acad Sci U S A.* 97(9):4573-8.
- Ben-Chetrit E et al. (2000). "The E148Q mutation in the MEFV gene: is it a disease-causing mutation or a sequence variant?" *Hum Mutat.* 15(4):385-6.
- Bender MA et al. (2003). "Sickle Cell Disease." [Updated 2017 Aug 17].
- Ben-Yosef T et al. (2003). "A mutation of PCDH15 among Ashkenazi Jews with the type 1 Usher syndrome." *N Engl J Med.* 348(17):1664-70.
- Bergman AJ et al. (1998). "Spectrum of mutations in the fumarylacetoacetate hydrolase gene of tyrosinemia type 1 patients in northwestern Europe and Mediterranean countries." *Hum Mutat.* 12(1):19-26.
- Bergmann C et al. (2003). "Spectrum of mutations in the gene for autosomal recessive polycystic kidney disease (ARPKD/PKHD1)." *J Am Soc Nephrol.* 14(1):76-89.
- Bergmann C et al. (2005). "Clinical consequences of PKHD1 mutations in 164 patients with autosomal-recessive polycystic kidney disease (ARPKD)." *Kidney Int.* 67(3):829-48.
- Beutler E et al. (1991). "Identification of the second common Jewish Gaucher disease mutation makes possible population-based screening for the heterozygous state." *Proc Natl Acad Sci U S A.* 88(23):10544-7.
- Beutler E et al. (1992). "Mutations in Jewish patients with Gaucher disease." *Blood.* 79(7):1662-6.
- Bierut LJ, et al (2010). A genome-wide association study of alcohol dependence. *Proc Natl Acad Sci U S A.*
- Bik-Multanowski M et al. (2013). "Molecular genetics of PKU in Poland and potential impact of mutations on BH4 responsiveness." *Acta Biochim Pol.* 60(4):613-6.
- BIOPKU Database
- Bjursell C et al. (2000). "PMM2 mutation spectrum, including 10 novel mutations, in a large CDG type 1A family material with a focus on Scandinavian families." *Hum Mutat.* 16(5):395-400.
- Bliksrud YT et al. (2012). "Hereditary tyrosinaemia type I in Norway: Incidence and three novel small deletions in the fumarylacetoacetase gene." *Scand J Clin Lab. Invest.* 72(5):369-373.
- Bo Xi, et al (2010). Polymorphism near the ATP2B1 gene is associated with hypertension risk in East Asians: A meta-analysis involving 15 909 cases and 18 529 controls. *Blood Pressure.*
- Bobadilla JL et al. (2002). "Cystic fibrosis: a worldwide analysis of CFTR mutations--correlation with incidence data and application to screening." *Hum Mutat.* 19(6):575-606.
- Boito CA et al. (2005). "Clinical and molecular characterization of patients with limb-girdle muscular dystrophy type 2I." *Arch Neurol.* 62(12):1894-9.
- Boles DJ et al. (1995). "The molecular basis of HEXA mRNA deficiency caused by the most common Tay-Sachs disease mutation." *Am J Hum Genet.* 56(3):716-24.
- Bonnet C et al. (2012). "Usher syndrome (sensorineural deafness and retinitis pigmentosa): pathogenesis, molecular diagnosis and therapeutic approaches." *Curr Opin Neurol.* 25(1):42-9.
- Bonyadi M et al. (2009). "MEFV mutations in Iranian Azeri Turkish patients with familial Mediterranean fever." *Clin Genet.* 76(5):477-80.
- Boonyawat B et al. (2014). "Molecular analysis of beta-globin gene mutations among Thai beta-thalassemia children: results from a single center study." *Appl Clin Genet.* 7:253-8.
- Borck G et al. (2003). "Mutations in the PDS gene in German families with Pendred's syndrome: V138F is a founder mutation." *J Clin Endocrinol Metab.* 88(6):2916-21.
- Bourteel H et al. (2009). "Clinical and mutational spectrum of limb-girdle muscular dystrophy type 2I in 11 French patients." *J Neurol Neurosurg Psychiatry.* 80(12):1405-8.
- Brassier A et al. (2013). "Dihydrolipoamide dehydrogenase deficiency: a still overlooked cause of recurrent acute liver failure and Reye-like syndrome." *Mol Genet Metab.* 109(1):28-32.
- Braverman N et al. (1997). "Human PEX7 encodes the peroxisomal PTS2 receptor and is responsible for rhizomelic chondrodysplasia punctata." *Nat Genet.* 15(4):369-76.
- Braverman N et al. (2002). "Mutation analysis of PEX7 in 60 probands with rhizomelic chondrodysplasia punctata and functional correlations of genotype with phenotype." *Hum Mutat.* 20(4):284-97.
- Braverman NE et al. (2001). "Rhizomelic Chondrodysplasia Punctata Type 1." [Updated 2012 Sep 13].
- Brites P et al. (1998). "Molecular basis of rhizomelic chondrodysplasia punctata type I: high frequency of the Leu-292 stop mutation in 38 patients." *J Inher Metab Dis.* 21(3):306-8.
- Brockington M et al. (2001). "Mutations in the fukutin-related protein gene (FKRP) identify limb girdle muscular dystrophy 2I as a milder allelic variant of congenital muscular dystrophy MDC1C." *Hum Mol Genet.* 10(25):2851-9.
- Brownstein Z et al. (2004). "The R245X mutation of PCDH15 in Ashkenazi Jewish children diagnosed with nonsyndromic hearing loss foreshadows retinitis pigmentosa." *Pediatr Res.* 55(6):995-1000.
- Buch S, et al (2007). A genome-wide association scan identifies the hepatic cholesterol transporter ABCG8 as a susceptibility factor for human gallstone disease. *Nat. Genet.*
- Busslinger M et al. (1981). "Beta + thalassemia: aberrant splicing results from a single point mutation in an intron." *Cell.* 27(2 Pt 1):289-98.
- Canatan D et al. (2006). "Hemoglobinopathy control program in Turkey." *Community Genet.* 9(2):124-6.

参考资料

- Carrié A et al. (1997). "Mutational diversity and hot spots in the alpha-sarcoglycan gene in autosomal recessive muscular dystrophy (LGMD2D)." *J Med Genet.* 34(6):470-5.
- Cartier EA et al. (2001). "Defective trafficking and function of KATP channels caused by a sulfonylurea receptor 1 mutation associated with persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy." *Proc Natl Acad Sci U S A.* 98(5):2882-7.
- Cazeneuve C et al. (1999). "MEFV-Gene analysis in armenian patients with Familial Mediterranean fever: diagnostic value and unfavorable renal prognosis of the M694V homozygous genotype-genetic and therapeutic implications." *Am J Hum Genet.* 65(1):88-97.
- Cerreto M et al. (2011). "Natural phenylalanine hydroxylase variants that confer a mild phenotype affect the enzyme's conformational stability and oligomerization equilibrium." *Biochim Biophys Acta.* 1812(11):1435-45.
- Ceylan GG et al. (2012). "Frequency of alterations in the MEFV gene and clinical signs in familial Mediterranean fever in Central Anatolia, Turkey." *Genet Mol Res.* 11(2):1185-94.
- Chan DK et al. (2014). "GJB2-associated hearing loss: systematic review of worldwide prevalence, genotype, and auditory phenotype." *Laryngoscope.* 124(2):E34-53.
- Chang KH, et al (2013). Association between PARK16 and Parkinson's disease in the Han Chinese population: a meta-analysis. *Neurobiol Aging*
- Chang XL, et al (2011). Association of GWAS loci with PD in China. *Am J Med Genet B Neuropsychiatr Genet*
- Chehab FF et al. (1987). "The molecular basis of beta-thalassemia in Lebanon: application to prenatal diagnosis." *Blood.* 69(4):1141-5.
- Chen H, et al (2010). Ethnicity-based subgroup meta-analysis of the association of LOXL1 polymorphisms with glaucoma. *Mol Vis.*
- Chen LY et al. (2000). "Structural requirements for the stability and microsomal transport activity of the human glucose 6-phosphate transporter." *J Biol Chem.* 275(44):34280-6.
- Cheng TC et al. (1984). "beta-Thalassemia in Chinese: use of in vivo RNA analysis and oligonucleotide hybridization in systematic characterization of molecular defects." *Proc Natl Acad Sci U S A.* 81(9):2821-5.
- Cheng X, et al (2011). The Same Chromosome 9p21.3 Locus Is Associated With Type 2 Diabetes and Coronary Artery Disease in a Chinese Han Population. *Diabetes.*
- Chibo Liu, et al (2010) . Pooled Analyses of the Associations of Polymorphisms in the GRK4 and EMILIN1 Genes with Hypertension Risk. *International Journal of Medical Sciences.*
- Cho MH, et al (2010). Variants in FAM13A are associated with chronic obstructive pulmonary disease. *Nat Genet.*
- Choi BY et al. (2009). "Hypo-functional SLC26A4 variants associated with nonsyndromic hearing loss and enlargement of the vestibular aqueduct: genotype-phenotype correlation or coincidental polymorphisms?" *Hum Mutat.* 30(4):599-608.
- Chou JY et al. (2002). "Type I glycogen storage diseases: disorders of the glucose-6-phosphatase complex." *Curr Mol Med.* 2(2):121-43.
- Chou JY et al. (2008). "Mutations in the glucose-6-phosphatase-alpha (G6PC) gene that cause type Ia glycogen storage disease." *Hum Mutat.* 29(7):921-30.
- Christopher T Johansen, et al (2010). Excess of rare variants in genes identified by genome-wide association study of hypertriglyceridemia. *Nature Genetics*
- Chrzanowska KH et al. (2012). "Nijmegen breakage syndrome (NBS)." *Orphanet J Rare Dis.* 7:13.
- Chu X, et al (2011). A genome-wide association study identifies two 新 risk loci for Graves' disease. *Nat Genet.*
- Coffee EM et al. (2010). "Increased prevalence of mutant null alleles that cause hereditary fructose intolerance in the American population." *J Inherit Metab Dis.* 33(1):33-42.
- Coffee EM et al. (2010). "Mutations in the promoter region of the aldolase B gene that cause hereditary fructose intolerance." *J Inherit Metab Dis.* 33(6):715-25.
- Cohen M et al. (2007). "The changing face of Usher syndrome: clinical implications." *Int J Audiol.* 46(2):82-93.
- Cohen M et al. (2007). "The changing face of Usher syndrome: clinical implications." *Int J Audiol.* 46(2):82-93.
- Cohn ES et al. (1999). "Clinical phenotype and mutations in connexin 26 (DFNB1/GJB2), the most common cause of childhood hearing loss." *Am J Med Genet.* 89(3):130-6.
- Committee on Genetics. (2017). "Committee Opinion No. 691: Carrier Screening for Genetic Conditions." *Obstet Gynecol.* 129(3):e41-e55.
- Cottrell CE et al. (2012). "Maternal uniparental disomy of chromosome 4 in a patient with limb-girdle muscular dystrophy 2E confirmed by SNP array technology." *Clin Genet.* 81(6):578-83.
- Coyle B et al. (1998). "Molecular analysis of the PDS gene in Pendred syndrome." *Hum Mol Genet.* 7(7):1105-12.
- Cross NC et al. (1990). "A 新 aldolase B variant, N334K, is a common cause of hereditary fructose intolerance in Yugoslavia." *Nucleic Acids Res.* 18(7):1925.
- D'Andrea P et al. (2002). "Hearing loss: frequency and functional studies of the most common connexin26 alleles." *Biochem Biophys Res Commun.* 296(3):685-91.
- Daniel F, et al (2010). Association of Variants at UMOD with Chronic Kidney Disease and Kidney Stones—Role of Age and Comorbid Diseases. *PLoS Genet.*
- Darbari DS et al. (2013). "Severe painful vaso-occlusive crises and mortality in a contemporary adult sickle cell anemia cohort study." *PLoS One.* 8(11):e79923.
- Das AK et al. (1998). "Molecular genetics of palmitoyl-protein thioesterase deficiency in the U.S." *J Clin Invest.* 102(2):361-70.

参考资料

- Das AK et al. (2001). "Biochemical analysis of mutations in palmitoyl-protein thioesterase causing infantile and late-onset forms of neuronal ceroid lipofuscinosis." *Hum Mol Genet.* 10(13):1431-9.
- David Celorio, et al (2016). Influence of Dopaminergic System Genetic Variation and Lifestyle Factors on Excessive Alcohol Consumption. *Alcohol and Alcoholism*
- Dazzo C et al. (1990). "Molecular evidence for compound heterozygosity in hereditary fructose intolerance." *Am J Hum Genet.* 46(6):1194-9.
- De Braekeleer M et al. (1990). "Genetic epidemiology of hereditary tyrosinemia in Quebec and in Saguenay-Lac-St-Jean." *Am J Hum Genet.* 47(2):302-7.
- De Braekeleer M et al. (1993). "Genetic epidemiology of autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay in northeastern Quebec." *Genet Epidemiol.* 10(1):17-25.
- De Laurenzi V et al. (1997). "Sjögren-Larsson syndrome is caused by a common mutation in northern European and Swedish patients." *J Invest Dermatol.* 109(1):79-83.
- Debray FG et al. (2011). "LRPPRC mutations cause a phenotypically distinct form of Leigh syndrome with cytochrome c oxidase deficiency." *J Med Genet.* 48(3):183-9.
- Dechamethakun S, et al (2014). Associations between the CDKN2A/B, ADTRP and PDGFD polymorphisms and the development of coronary atherosclerosis in Japanese patients. *J Atheroscler Thromb.*
- Dehghan A et al. (2008). "Association of three genetic loci with uric acid concentration and risk of gout: a genome-wide association study." *372(9654):1953-61. Lancet*
- Denny JC, et al (2011). Variants Near FOXE1 Are Associated with Hypothyroidism and Other Thyroid Conditions: Using Electronic Medical Records for Genome- and Phenome-wide Studies. *Am J Hum Genet.*
- Desviat LR et al. (2004). "Tetrahydrobiopterin responsiveness: results of the BH4 loading test in 31 Spanish PKU patients and correlation with their genotype." *Mol Genet Metab.* 83(1-2):157-62.
- Dichgans M, et al (2014). Shared Genetic Susceptibility to Ischemic Stroke and Coronary Artery Disease. *Stroke*
- Djordjevic M et al. (2013). "Molecular Genetics and Genotype-Based Estimation of BH4-Responsiveness in Serbian PKU Patients: Spotlight on Phenotypic Implications of p.L48S." *JIMD Rep.* 9:49-58.
- Dobrowolski SF et al. (2011). "Molecular genetics and impact of residual in vitro phenylalanine hydroxylase activity on tetrahydrobiopterin responsiveness in Turkish PKU population." *Mol Genet Metab.* 102(2):116-21.
- Dodé C et al. (2000). "Mutations in the MEFV gene in a large series of patients with a clinical diagnosis of familial Mediterranean fever." *Am J Med Genet.* 92(4):241-6.
- Donahue SL et al. (2004). "Intermediate DNA repair activity associated with the 322delG allele of the fanconi anemia complementation group C gene." *J Mol Biol.* 342(5):1443-55.
- Dong J et al. (2001). "Nonradioactive detection of the common Connexin 26 167delT and 35delG mutations and frequencies among Ashkenazi Jews." *Mol Genet Metab.* 73(2):160-3.
- Dong L, et al (2011) Correlation of complement factor H gene polymorphisms with exudative age-related macular degeneration in a Chinese cohort. *Neurosci Lett.*
- Draviam RA et al. (2006). "Alpha-sarcoglycan is recycled from the plasma membrane in the absence of sarcoglycan complex assembly." *Traffic.* 7(7):793-810.
- Dubois PC, et al(2010). Multiple common variants for celiac disease influencing immune gene expression. *Nat Genet.*
- Duclos F et al. (1998). "Beta-sarcoglycan: genomic analysis and identification of a novel missense mutation in the LGMD2E Amish isolate." *Neuromuscul Disord.* 8(1):30-8.
- Dunne MJ et al. (2004). "Hyperinsulinism in infancy: from basic science to clinical disease." *Physiol Rev.* 84(1):239-75.
- Dupré N et al. (2003). "Hereditary motor and sensory neuropathy with agenesis of the corpus callosum." *Ann Neurol.* 54(1):9-18.
- Dupré N et al. (2006). "Hereditary ataxia, spastic paraparesis and neuropathy in the French-Canadian population." *Can J Neurol Sci.* 33(2):149-57.
- Dupré N et al. (2006). "Hereditary Motor and Sensory Neuropathy with Agenesis of the Corpus Callosum". [Updated 2014 June 12].
- Dzikiewicz-Krawczyk A et al. (2012). "Impact of heterozygous c.657-661del, p.I171V and p.R215W mutations in NBN on nibrin functions." *Mutagenesis.* 27(3):337-43.
- Ebberink MS et al. (2011). "Genetic classification and mutational spectrum of more than 600 patients with a Zellweger syndrome spectrum disorder." *Hum Mutat.* 32(1):59-69.
- Edelmann L et al. (2001). "Maple syrup urine disease: identification and carrier-frequency determination of a novel founder mutation in the Ashkenazi Jewish population." *Am J Hum Genet.* 69(4):863-8.
- Ekstein J et al. (2004). "Mutation frequencies for glycogen storage disease Ia in the Ashkenazi Jewish population." *Am J Med Genet A.* 129A(2):162-4.
- Elena V. Kazakova, et al (2015). Association between UBE2E2 variant rs7612463 and type 2 diabetes mellitus in a Chinese Han Population. *Acta Biochim Pol*
- Ellinor PT, et al (2010). Common variants in KCNN3 are associated with lone atrial fibrillation. *Nat Genet.*
- Ellis NA et al. (1998). "The Ashkenazic Jewish Bloom syndrome mutation blmAsh is present in non-Jewish Americans of Spanish ancestry." *Am J Hum Genet.* 63(6):1685-93.
- Elpeleg ON et al. (2002). "Mutation analysis of the FAH gene in Israeli patients with tyrosinemia type I." *Hum Mutat.* 19(1):80-1.
- Elstein D et al. (2005). "Phenotypic heterogeneity in patients with Gaucher disease and the N370S/V394L genotype." *Genet Test.* 9(1):26-9.
- Engert JC et al. (2000). "ARSACS, a spastic ataxia common in northeastern Québec, is caused by mutations in a new gene encoding an 11.5-kb ORF." *Nat Genet.* 24(2):120-5.

参考资料

- Erikson A et al. (2002). "Free sialic acid storage (Salla) disease in Sweden." *Acta Paediatr.* 91(12):1324-7.
- Eriksson N, et al (2012). Novel Associations for Hypothyroidism Include Known Autoimmune Risk Loci. *PLoS ONE*.
- Esposito G et al. (2002). "Structural and functional analysis of aldolase B mutants related to hereditary fructose intolerance." *FEBS Lett.* 531(2):152-6.
- Fabry ME et al. (1981). "Some aspects of the pathophysiology of homozygous Hb CC erythrocytes." *J Clin Invest.* 67(5):1284-91.
- Fan Wang, et al (2011). Genome-wide association identifies a susceptibility locus for coronary artery disease in the Chinese Han population. *Nature Genetics*.
- Faraco J, et al (2013). ImmunoChip study implicates antigen presentation to T cells in narcolepsy. *PLoS Genet*
- Farrer LA, et al (1997). Effects of age, sex, and ethnicity on the association between apolipoprotein E genotype and Alzheimer disease. A meta-analysis. APOE and Alzheimer Disease Meta Analysis Consortium. *JAMA*
- Fattoum S et al. (1993). "HbC/beta-thalassemia association. Eleven cases observed in Tunisia." *Ann Pediatr (Paris)*. 40(1):45-8.
- Faustino P et al. (1992). "Novel promoter and splice junction defects add to the genetic, clinical or geographic heterogeneity of beta-thalassaemia in the Portuguese population." *Hum Genet.* 89(5):573-6.
- Fei Zhu, et al(2013). Association study confirmed susceptibility loci with keloid in the Chinese Han population. *PLoS One*.
- Feigenbaum A et al. (2004). "Canavan disease: carrier-frequency determination in the Ashkenazi Jewish population and development of a novel molecular diagnostic assay." *Am J Med Genet A.* 124A(2):142-7.
- Fellman V et al. (2008). "Screening of BCS1L mutations in severe neonatal disorders suspicious for mitochondrial cause." *J Hum Genet.* 53(6):554-8.
- Fellman V. (2002). "The GRACILE syndrome, a neonatal lethal metabolic disorder with iron overload." *Blood Cells Mol Dis.* 29(3):444-50.
- Ferdinandusse S et al. (2006). "Clinical and biochemical spectrum of D-bifunctional protein deficiency." *Ann Neurol.* 59(1):92-104.
- Ferdinandusse S et al. (2006). "Mutational spectrum of D-bifunctional protein deficiency and structure-based genotype-phenotype analysis." *Am J Hum Genet.* 78(1):112-24.
- Ferreira, et al (2008). Collaborative genome-wide association analysis supports a role for ANK3 and CACNA1C in bipolar disorder. *Nat. Genet.*
- Fields RR et al. (2002). "Usher syndrome type III: revised genomic structure of the USH3 gene and identification of novel mutations." *Am J Hum Genet.* 71(3):607-17.
- Fingerlin TE, et al (2013). Genome-wide association study identifies multiple susceptibility loci for pulmonary fibrosis. *Nat Genet.*
- Flaschker N et al. (2007). "Description of the mutations in 15 subjects with variant forms of maple syrup urine disease." *J Inher Metab Dis.* 30(6):903-9.
- Fletcher LM et al., (2002) . Excess Alcohol Greatly Increases the Prevalence of Cirrhosis in Hereditary Hemochromatosis . *Gastroenterology*
- Floeth M et al. (1999). "Digenic junctional epidermolysis bullosa: mutations in COL17A1 and LAMB3 genes." *Am J Hum Genet.* 65(6):1530-7.
- Forrest SM et al. (1991). "Mutation detection in phenylketonuria by using chemical cleavage of mismatch: importance of using probes from both normal and patient samples." *Am J Hum Genet.* 49(1):175-83.
- Fumihiko Takeuchi , et al (2013). Genetic Impact on Uric Acid Concentration and Hyperuricemia in the Japanese Population. *J Atheroscler Thromb*
- Fuu-Jen Tsai, et al (2010). A Genome-Wide Association Study Identifies Susceptibility Variants for Type 2 Diabetes in Han Chinese. *PLoS Genetics*
- Gallego CJ et al., (2015) . Penetrance of Hemochromatosis in HFE Genotypes Resulting in p.Cys282Tyr and p.[Cys282Tyr];[His63Asp] in the eMERGE Network . *Am J Hum Genet*
- Gånemo A et al. (2009). "Sjögren-larsson syndrome: a study of clinical symptoms and dermatological treatment in 34 Swedish patients." *Acta Derm Venereol.* 89(1):68-73.
- Garcia-Gonzalez MA et al. (2007). "Genetic interaction studies link autosomal dominant and recessive polycystic kidney disease in a common pathway." *Hum Mol Genet.* 16(16):1940-50.
- Garewal G et al. (2005). "Nucleotide -88 (C-T) promoter mutation is a common beta-thalassemia mutation in the Jat Sikhs of Punjab, India." *Am J Hematol.* 79(4):252-6.
- German J et al. (2007). "Syndrome-causing mutations of the BLM gene in persons in the Bloom's Syndrome Registry." *Hum Mutat.* 28(8):743-53.
- Gersting SW et al. (2008). "Loss of function in phenylketonuria is caused by impaired molecular motions and conformational instability." *Am J Hum Genet.* 83(1):5-17.
- Gharavi AG, et al (2011). Genome-wide association study identifies susceptibility loci for IgA nephropathy. *Nat Genet.*
- Giambona A et al. (2015). "Incidence of haemoglobinopathies in Sicily: the impact of screening and prenatal diagnosis." *Int J Clin Pract.* 69(10):1129-38.
- Gille JJ et al. (2012). "Diagnosis of Fanconi Anemia: Mutation Analysis by Multiplex Ligation-Dependent Probe Amplification and PCR-Based Sanger Sequencing." *Anemia.* 2012:603253.
- Gillio AP et al. (1997). "Phenotypic consequences of mutations in the Fanconi anemia FAC gene: an International Fanconi Anemia Registry study." *Blood.* 90(1):105-10.

参考资料

- Gjetting T et al. (2001). "In vitro expression of 34 naturally occurring mutant variants of phenylalanine hydroxylase: correlation with metabolic phenotypes and susceptibility toward protein aggregation." *Mol Genet Metab.* 72(2):132-43.
- Glaser B et al. (2003). "Familial Hyperinsulinism." [Updated 2013 Jan 24]
- Glaser B et al. (2011). "ABCC8 mutation allele frequency in the Ashkenazi Jewish population and risk of focal hyperinsulinemic hypoglycemia." *Genet Med.* 13(10):891-4.
- Gong LL, et al (2012). Association of tissue plasminogen activator and plasminogen activator inhibitor polymorphism with myocardial infarction: a meta-analysis. *Thromb Res*
- Gonzalez Trevino O et al. (2001). "Clinical and molecular analysis of three Mexican families with Pendred's syndrome." *Eur J Endocrinol.* 144(6):585-93.
- Gonzalez-Redondo JM et al. (1988). "Clinical and genetic heterogeneity in black patients with homozygous beta-thalassemia from the southeastern United States." *Blood.* 72(3):1007-14.
- Grace ME et al. (1994). "Analysis of human acid beta-glucosidase by site-directed mutagenesis and heterologous expression." *J Biol Chem.* 269(3):2283-91.
- Gray GR et al. (1995). "Hb Lulu Island (alpha 2 beta 2 107[G9]Gly-->Asp)-beta zero- thalassemia (codon 15; TGG-->TAG), a form of thalassemia intermedia." *Am J Hematol.* 50(1):26-9.
- Gregersen N et al. (1993). "Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) deficiency: the prevalent mutation G985 (K304E) is subject to a strong founder effect from northwestern Europe." *Hum Hered.* 43(6):342-50.
- Gregory, et al (2007). Interleukin 7 receptor alpha chain (IL7R) shows allelic and functional association with multiple sclerosis. *Nat Genet.*
- Grompe M et al. (1994). "A single mutation of the fumarylacetoacetate hydrolase gene in French Canadians with hereditary tyrosinemia type I." *N Engl J Med.* 331(6):353-7.
- Gross SJ et al. (2008). "Carrier screening in individuals of Ashkenazi Jewish descent." *Genet Med.* 10(1):54-6.
- Gudbjartsson DF, et al (2010). Association of variants at UMOD with chronic kidney disease and kidney stones-role of age and comorbid diseases. *PLoS Genet.*
- Gudbjartsson DF, et al (2012). Variants conferring risk of atrial fibrillation on chromosome 4q25. *Nature*
- Gudmar Thorleifsson, et al (2009). Sequence variants in the CLDN14 gene associate with kidney stones and bone mineral density. *Nat Genet.*
- Gunay-Aygun M et al. (2010). "PKHD1 sequence variations in 78 children and adults with autosomal recessive polycystic kidney disease and congenital hepatic fibrosis." *Mol Genet Metab.* 99(2):160-73.
- H. S. , et al (2011). Large-scale association analysis identifies 13 新 susceptibility loci for coronary artery disease. *Circ Cardiovasc Genet.*
- Hackman P et al. (2005). "Enrichment of the R77C alpha-sarcoglycan gene mutation in Finnish LGMD2D patients." *Muscle Nerve.* 31(2):199-204.
- Han F, et al(2012). TCRA, P2RY11, and CPT1B/CHKB associations in Chinese narcolepsy. *Sleep Med.*
- Han S et al. (2016). "Deafness gene mutations in 新borns in Beijing." *Acta Otolaryngol.* 136(5):475-9.
- Han SH et al. (2008). "Carrier frequency of GJB2 (connexin-26) mutations causing inherited deafness in the Korean population." *J Hum Genet.* 53(11-12):1022-8.
- Han X, et al (2014). Association between phosphatase related gene variants and coronary artery disease: case-control study and meta-analysis. *Int J Mol Sci.*
- Hao, et al (2008) Two Polymorphisms in NEDD4L Gene and Essential Hypertension in Chinese Hans ¾A Population-Based Case-Control Study. *Clinical and Experimental Hypertension.*
- Harold D, et al (2009) Genome-wide association study identifies variants at CLU and PICALM associated with Alzheimer's disease. *Nat Genet.*
- HbVar Database, Penn State University.
- Healy et al. (2008) . "Phenotype, genotype, and worldwide genetic penetrance of LRRK2-associated Parkinson's disease: a case-control study." 7(7):583-90. *Lancet Neurol*
- Hechtman P et al. (1990). "More than one mutant allele causes infantile Tay-Sachs disease in French-Canadians." *Am J Hum Genet.* 47(5):815-22.
- Herrera W et al. (2008). "Retinal disease in Usher syndrome III caused by mutations in the clarin-1 gene." *Invest Ophthalmol Vis Sci.* 49(6):2651-60.
- Hiebler S et al. (2014). "The Pex1-G844D mouse: a model for mild human Zellweger spectrum disorder." *Mol Genet Metab.* 111(4):522-32.
- Hirokawa M, et ai(2014). A genome-wide association study identifies PLCL2 and AP3D1-DOT1L-SF3A2 as 新 susceptibility loci for myocardial infarction in Japanese. *Eur J Hum Genet.*
- Hirota T, et al (2012). Genome-wide association study identifies eight 新 susceptibility loci for atopic dermatitis in the Japanese population. *Nat Genet.*
- Hirschfield GM, et al (2009). Primary biliary cirrhosis associated with HLA, IL12A, and IL12RB2 variants. *N Engl J Med.*
- Hirschfield GM, et al (2010). Variants at IRF5-TNPO3, 17q12-21 and MMEL1 are associated with primary biliary cirrhosis. *Nat Genet.*
- Holmberg V et al. (2000). "Phenotype-genotype correlation in eight patients with Finnish variant late infantile NCL (CLN5)." *Neurology.* 55(4):579-81.
- Hoshino H et al. (2014). "Canavan disease: clinical features and recent advances in research." *Pediatr Int.* 56(4):477-83.

参考资料

- Hou DC et al. (1999). "Glycogen storage disease type Ib: structural and mutational analysis of the microsomal glucose-6-phosphate transporter gene." *Am J Med Genet.* 86(3):253-7.
- Howard HC et al. (2002). "The K-Cl cotransporter KCC3 is mutant in a severe peripheral neuropathy associated with agenesis of the corpus callosum." *Nat Genet.* 32(3):384-92.
- Hsu HW et al. (2008). "Spectrum of medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency detected by newborn screening." *Pediatrics.* 121(5):e1108-14.
- Hu C et al. (2009) Variations in KCNQ1 are associated with type 2 diabetes and beta cell function in a Chinese population. *Diabetologia* 52(7):1322-5
- Huang S et al. (1986). "The same "TATA" box beta-thalassemia mutation in Chinese and US blacks: another example of independent origins of mutation." *Hum Genet.* 74(2):162-4.
- Huang S et al. (2011). "Extremely discrepant mutation spectrum of SLC26A4 between Chinese patients with isolated Mondini deformity and enlarged vestibular aqueduct." *J Transl Med.* 9:167.
- Huard CC et al. (2014). "The Fanconi anemia pathway has a dual function in Dickkopf-1 transcriptional repression." *Proc Natl Acad Sci U S A.* 111(6):2152-7.
- Huopio H et al. (2002). "Acute insulin response tests for the differential diagnosis of congenital hyperinsulinism." *J Clin Endocrinol Metab.* 87(10):4502-7.
- Hwa HL et al. (2003). "Mutation spectrum of the connexin 26 (GJB2) gene in Taiwanese patients with prelingual deafness." *Genet Med.* 5(3):161-5.
- Ikram MA, et al (2009). Genomewide association studies of stroke. *N Engl J Med.*
- Imtiaz F et al. (2011). "Identification of mutations causing hereditary tyrosinemia type I in patients of Middle Eastern origin." *Mol Genet Metab.* 104(4):688-90.
- International Stroke Genetics Consortium (ISGC), Wellcome Trust Case Control Consortium 2 (WTC2), et al (2012). Genome-wide association study identifies a variant in HDAC9 associated with large vessel ischemic stroke. *Nat Genet.*
- Iron Disorder Institute www.irondisorders.org/diet/
- Isosomppi J et al. (2002). "Lysosomal localization of the neuronal ceroid lipofuscinosis CLN5 protein." *Hum Mol Genet.* 11(8):885-91.
- Jagell S et al. (1981). "Sjögren-Larsson syndrome in Sweden. A clinical, genetic and epidemiological study." *Clin Genet.* 19(4):233-56.
- James M, et al (2010). Genetic variants of STAT4 associated with rheumatoid arthritis in persons of Asian and European ancestry do not replicate in African-Americans. *Ann Rheum Di.*
- Janecke AR et al. (2000). "Mutation analysis in glycogen storage disease type 1 non-a." *Hum Genet.* 107(3):285-9.
- Jank JM et al. (2014). "The domain-specific and temperature-dependent protein misfolding phenotype of variant medium-chain acyl-CoA dehydrogenase." *PLoS One.* 9(4):e93852.
- Jarjour RA. (2010). "Familial Mediterranean fever in Syrian patients: MEFV gene mutations and genotype-phenotype correlation." *Mol Biol Rep.* 37(1):1-5.
- Jeong-Hyun Kim, et al (2010). A new association between polymorphisms of the SLC6A7 gene in the chromosome 5q31-32 region and asthma. *Journal of Human Genetics.*
- Jiang H, et al (2009) Analyses of single nucleotide polymorphisms and haplotype linkage of LOC387715 and the HTRA1 gene in exudative age-related macular degeneration in a Chinese cohort. *Retina.*
- Jiang L, et al(2014). Novel risk loci for rheumatoid arthritis in Han Chinese and congruence with risk variants in Europeans. *Arthritis & Rheumatology*
- Jin Y, et al (2010). Variant of TYR and autoimmunity susceptibility loci in generalized vitiligo. *N Engl J Med.*
- Joensuu T et al. (2001). "Mutations in a novel gene with transmembrane domains underlie Usher syndrome type 3." *Am J Hum Genet.* 69(4):673-84.
- Jorge Esparza-Gordillo, et al (2009). A common variant on chromosome 11q13 is associated with atopic dermatitis *Nat Genet.*
- Jun Tian, et al (2012) Association of Genetic Polymorphisms and Age-related Macular Degeneration in Chinese population. *Invest Ophthalmol Vis Sci.*
- Jungang Xie, et al (2015). Gene susceptibility identification in a longitudinal study confirms new loci in the development of chronic obstructive pulmonary disease and influences lung function decline. *Respiratory Research.*
- Kääb et al. (2009). "Large scale replication and meta-analysis of variants on chromosome 4q25 associated with atrial fibrillation." 30(7):813-9. *Eur. Heart J.*
- Kaback MM et al. (1999). "Hexosaminidase A Deficiency." [Updated 2011 Aug 11].
- Kang PB et al. (2007). "LGMD2I in a North American population." *BMC Musculoskelet Disord.* 8:115.
- Karacic I et al. (2009). "Genotype-predicted tetrahydrobiopterin (BH4)-responsiveness and molecular genetics in Croatian patients with phenylalanine hydroxylase (PAH) deficiency." *Mol Genet Metab.* 97(3):165-71.
- Karen A Hunt, et al (2008). Newly identified genetic risk variants for celiac disease related to the immune response. *Nat Genet*
- Kathiresan, S et al (2009). Genome-wide association of early-onset myocardial infarction with single nucleotide polymorphisms and copy number variants. *NAT GET*
- Kaul R et al. (1994). "Canavan disease: mutations among Jewish and non-Jewish patients." *Am J Hum Genet.* 55(1):34-41.
- Kaul R et al. (1996). "Identification and expression of eight novel mutations among non-Jewish patients with Canavan disease." *Am J Hum Genet.* 59(1):95-102.

参考资料

- Keller MA et al. (2014). "A gatekeeper helix determines the substrate specificity of Sjögren-Larsson Syndrome enzyme fatty aldehyde dehydrogenase." *Nat Commun.* 5:4439.
- Kennedy S et al. (2010). "The first three years of screening for medium chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency (MCADD) by newborn screening ontario." *BMC Pediatr.* 10:82.
- Kenneson A et al. (2002). "GJB2 (connexin 26) variants and nonsyndromic sensorineural hearing loss: a HuGE review." *Genet Med.* 4(4):258-74.
- Kikkawa YS et al. (2008). "Development of outer hair cells in Ames waltzer mice: mutation in protocadherin 15 affects development of cuticular plate and associated structures." *Anat Rec (Hoboken).* 291(2):224-32.
- Kiryuk K, et al (2014). Discovery of 新 risk loci for IgA nephropathy implicates genes involved in immunity against intestinal pathogens. *Nat Genet.*
- Kishnani PS et al. (2014). "Diagnosis and management of glycogen storage disease type I: a practice guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics." *Genet Med.* 16(11):e1.
- Kivirikko S et al. (1996). "Mutational hotspots in the LAMB3 gene in the lethal (Herlitz) type of junctional epidermolysis bullosa." *Hum Mol Genet.* 5(2):231-7.
- Kjaergaard S et al. (1998). "Absence of homozygosity for predominant mutations in PMM2 in Danish patients with carbohydrate-deficient glycoprotein syndrome type 1." *Eur J Hum Genet.* 6(4):331-6.
- Kjaergaard S et al. (2001). "Congenital disorder of glycosylation type Ia (CDG-Ia): phenotypic spectrum of the R141H/F119L genotype." *Arch Dis Child.* 85(3):236-9.
- Kleier S et al. (2000). "Clinical presentation and mutation identification in the NBS1 gene in a boy with Nijmegen breakage syndrome." *Clin Genet.* 57(5):384-7.
- Klein et al. (2007). "Deciphering the role of heterozygous mutations in genes associated with parkinsonism." 6(7):652-62. *Lancet Neurol*
- Kleta R et al. (2003). "Biochemical and molecular analyses of infantile free sialic acid storage disease in North American children." *Am J Med Genet A.* 120A(1):28-33.
- Kornum BR, et al(2011). Common variants in P2RY11 are associated with narcolepsy. *Nat Genet.*
- Kotarsky H et al. (2010). "Characterization of complex III deficiency and liver dysfunction in GRACILE syndrome caused by a BCS1L mutation." *Mitochondrion.* 10(5):497-509.
- Kotarsky H et al. (2012). "Metabolite profiles reveal energy failure and impaired beta-oxidation in liver of mice with complex III deficiency due to a BCS1L mutation." *PLoS One.* 7(7):e41156.
- Köttgen A et al. (2013). "Genome-wide association analyses identify 18 新 loci associated with serum urate concentrations." 45(2):145-54. *Nat. Genet.*
- Köttgen A, et al (2009). Multiple loci associated with indices of renal function and chronic kidney disease. *Nat. Genet.*
- Kou I, et al (2013). Genetic variants in GPR126 are associated with adolescent idiopathic scoliosis. *Nat Genet.*
- Kriegshäuser G et al. (2018). "Clinical and genetic heterogeneity in a large cohort of Armenian patients with late-onset familial Mediterranean fever." *Genet Med.*
- Krüger L et al. (2007). "Cancer incidence in Nijmegen breakage syndrome is modulated by the amount of a variant NBS protein." *Carcinogenesis.* 28(1):107-11.
- Kumar S et al. (2007). "Case report of HbC/beta(0)-thalassemia from India." *Int J Lab Hematol.* 29(5):381-5.
- Kure S et al. (1998). "Molecular analysis of glycogen storage disease type Ib: identification of a prevalent mutation among Japanese patients and assignment of a putative glucose-6-phosphate translocase gene to chromosome 11." *Biochem Biophys Res Commun.* 248(2):426-31.
- Kuwano R et al. (2006) Dynamin-binding protein gene on chromosome 10q is associated with late-onset Alzheimer's disease *Hum. Mol. Genet.* 15(13):2170-82
- Kyrii AR et al. (2013). "The changing epidemiology of β -thalassemia in the Greek-Cypriot population." *Hemoglobin.* 37(5):435-43.
- Lai K et al. (2017). "The prevalence of thalassemia in mainland China: evidence from epidemiological surveys." *Sci Rep.* 7(1):920.
- Laimer M et al. (2010). "Herlitz junctional epidermolysis bullosa." *Dermatol Clin.* 28(1):55-60.
- Landels EC et al. (1992). "Beta-hexosaminidase splice site mutation has a high frequency among non-Jewish Tay-Sachs disease carriers from the British Isles." *J Med Genet.* 29(8):563-7.
- Lau LI, et al (2006) Association of the Y402H polymorphism in complement factor H gene and neovascular age-related macular degeneration in Chinese patients. *Invest Ophthalmol Vis Sci.*
- lavina Paternoster, et al (2011). Meta-analysis of genome-wide association studies identifies three 新 risk loci for atopic dermatitis *Nat Genet.*
- Lee DH et al. (2004). "The molecular basis of phenylketonuria in Koreans." *J Hum Genet.* 49(11):617-21.
- Lee YW et al. (2008). "Mutation analysis of PAH gene and characterization of a recurrent deletion mutation in Korean patients with phenylketonuria." *Exp Mol Med.* 40(5):533-40.
- Lei KJ et al. (1993). "Mutations in the glucose-6-phosphatase gene that cause glycogen storage disease type 1a." *Science.* 262(5133):580-3.
- Lei KJ et al. (1995). "Genetic basis of glycogen storage disease type 1a: prevalent mutations at the glucose-6-phosphatase locus." *Am J Hum Genet.* 57(4):766-71.
- Lentz J et al. (1999). "Usher Syndrome Type I." [Updated 2016 May 19].
- Lerer I et al. (2000). "Contribution of connexin 26 mutations to nonsyndromic deafness in Ashkenazi patients and the variable phenotypic effect of the mutation 167delT." *Am J Med Genet.* 95(1):53-6.

参考资料

- Leuzzi V et al. (2006). "The spectrum of phenylalanine variations under tetrahydrobiopterin load in subjects affected by phenylalanine hydroxylase deficiency." *J Inheri Metab Dis.* 29(1):38-46.
- Levéen P et al. (2011). "The GRACILE mutation introduced into Bcs11 causes postnatal complex III deficiency: a viable mouse model for mitochondrial hepatopathy." *Hepatology.* 53(2):437-47.
- Li D, Zhao H, et al (2011). Strong protective effect of the aldehyde dehydrogenase gene (ALDH2) 504lys (*2) allele against alcoholism and alcohol-induced medical diseases in Asians. *Hum Genet*
- Li Jia Chen, et al (2006) Association of complement factor H polymorphisms with exudative age-related macular degeneration. *Molecular Vision.*
- Li N et al. (2015). "Molecular characterisation of phenylketonuria in a Chinese mainland population using next-generation sequencing." *Sci Rep.* 5:15769.
- Li Su, et al (2008). Association of GWAS-Supported Variants rs2200733 and rs6843082 on Chromosome 4q25 with Ischemic Stroke in the Southern Chinese Han Population. *J Mol Neurosci.*
- Liang Y et al. (2014). "The mutation spectrum of the phenylalanine hydroxylase (PAH) gene and associated haplotypes reveal ethnic heterogeneity in the Taiwanese population." *J Hum Genet.* 59(3):145-52.
- Liao J, et al (2014). Meta-analysis of genome-wide association studies in multiethnic Asians identifies two loci for age-related nuclear cataract. *Hum Mol Genet*
- Lie-Injo LE et al. (1989). "Beta-thalassemia mutations in Indonesia and their linkage to beta haplotypes." *Am J Hum Genet.* 45(6):971-5.
- Lijuan Wang, et al (2014). Association between single-nucleotide polymorphisms in six hypertensive candidate genes and hypertension among northern Han Chinese individuals. *Hypertension Research.*
- Lim LE et al. (1995). "Beta-sarcoglycan: characterization and role in limb-girdle muscular dystrophy linked to 4q12." *Nat Genet.* 11(3):257-65.
- Lin LI et al. (1991). "The spectrum of beta-thalassemia mutations in Taiwan: identification of a novel frameshift mutation." *Am J Hum Genet.* 48(4):809-12.
- Liu JZ et al. (1989). "Studies of beta-thalassemia mutations in families living in three provinces in southern China." *Hemoglobin.* 13(6):585-95.
- Liu M, et al(2014). Apolipoprotein E gene polymorphism and Alzheimer's disease in Chinese population: a meta-analysis. *Sci Rep.*
- Liu X, et al (2009). The functional variant rs1048990 in PSMA6 is associated with susceptibility to myocardial infarction in a Chinese population. *Atherosclerosis*
- Liu XZ et al. (2002). "The prevalence of connexin 26 (GJB2) mutations in the Chinese population." *Hum Genet.* 111(4-5):394-7.
- Liu Y, et al (2014). Genetic polymorphisms in ZFH3 are associated with atrial fibrillation in a Chinese Han population. *PLoS One.*
- Liu YH, et al (2014). Gene polymorphisms associated with susceptibility to coronary artery disease in Han Chinese people. *Genet Mol Res.*
- Longinotti M et al. (1994). "A 12-year preventive program for beta-thalassemia in Northern Sardinia." *Clin Genet.* 46(3):238-43.
- López-Bigas N et al. (2002). "Erratum: Identification of five 新 mutations of PDS/SLC26A4 in Mediterranean families with hearing impairment." *Hum Mutat.* 20(1):77-8.
- Louise V Wain, et al (2011). Genome-wide association study identifies six 新 loci influencing pulse pressure and mean arterial pressure. *Nature Genetics.*
- Lövkvist H1, et al (2008). Ischaemic stroke in hypertensive patients is associated with variations in the PDE4D genome region. *European Journal of Human Genetics.*
- Lu PJ et al. (2010). "Mutations alter secretion of fukutin-related protein." *Biochim Biophys Acta.* 1802(2):253-8.
- Lu WH, et al (2015). Association between aldosterone synthase (CYP11B2) -344C/T polymorphism and atrial fibrillation among Han and Kazak residents of the Xinjiang region. *Int J Clin Exp Med.*
- Lyly A et al. (2009). "Novel interactions of CLN5 support molecular networking between Neuronal Ceroid Lipofuscinosis proteins." *BMC Cell Biol.* 10:83.
- M. G. Heckmana, et al (2013). Genetic variants associated with myocardial infarction in the PSMA6 gene and Chr9p21 are also associated with ischaemic stroke. *European Journal of Neurology.*
- Maier EM et al. (2005). "Population spectrum of ACADM genotypes correlated to biochemical phenotypes in 新born screening for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency." *Hum Mutat.* 25(5):443-52.
- Makhoul NJ et al. (2005). "Genetic heterogeneity of Beta thalassemia in Lebanon reflects historic and recent population migration." *Ann Hum Genet.* 69(Pt 1):55-66.
- Martin DC et al. (2007). "Evaluation of the risk for Tay-Sachs disease in individuals of French Canadian ancestry living in 新 England." *Clin Chem.* 53(3):392-8.
- Martin RA et al. (2003). "Sialic acid storage disease of the Salla phenotype in American monozygous twin female sibs." *Am J Med Genet A.* 120A(1):23-7.
- Marvit J et al. (1987). "GT to AT transition at a splice donor site causes skipping of the preceding exon in phenylketonuria." *Nucleic Acids Res.* 15(14):5613-28.
- Masmoudi S et al. (2000). "Pendred syndrome: phenotypic variability in two families carrying the same PDS missense mutation." *Am J Med Genet.* 90(1):38-44.
- Matalon R et al. (1999). "Canavan Disease." [Updated 2011 Aug 11].
- Matern D et al. (2000). "Medium-Chain Acyl-Coenzyme A Dehydrogenase Deficiency." [Updated 2015 Mar 5].
- Matsubara Y et al. (1990). "Identification of a common mutation in patients with medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency." *Biochem Biophys Res Commun.* 171(1):498-505.

参考资料

- Matsuo H et al. (2013) . "Common dysfunctional variants in ABCG2 are a major cause of early-onset gout." 3:2014. *Sci Rep*
- Matsuoka R, et al (2015). Association of six genetic variants with myocardial infarction. *Int J Mol Med*
- Matthijs G et al. (2000). "Mutations in PMM2 that cause congenital disorders of glycosylation, type Ia (CDG-Ia)." *Hum Mutat.* 16(5):386-94.
- Maurer MH et al. (2010). "High prevalence of the NBN gene mutation c.657-661del5 in Southeast Germany." *J Appl Genet.* 51(2):211-4.
- Maxwell MA et al. (1999). "A common PEX1 frameshift mutation in patients with disorders of peroxisome biogenesis correlates with the severe Zellweger syndrome phenotype." *Hum Genet.* 105(1-2):38-44.
- McDowell GA et al. (1992). "The presence of two different infantile Tay-Sachs disease mutations in a Cajun population." *Am J Hum Genet.* 51(5):1071-7.
- Mega, Jessica L. Stitzel, Nathan O. Smith, J. Gustav, et al (2015). Genetic risk, coronary heart disease events, and the clinical benefit of statin therapy: an analysis of primary and secondary prevention trials. *The Lancet*.
- Mehta PA et al. (2002). "Fanconi Anemia." [Updated 2017 Feb 23].
- Melanie Kolz , et al (2009). Meta-Analysis of 28,141 Individuals Identifies Common Variants within Five 新 Loci That Influence Uric Acid Concentrations. *PLoS Genetics*
- Melis D et al. (2005). "Genotype/phenotype correlation in glycogen storage disease type 1b: a multicentre study and review of the literature." *Eur J Pediatr.* 164(8):501-8.
- Mercier J et al. (2001). "Rapid detection of the saccin mutations causing autosomal recessive spastic ataxia of Charlevoix-Saguenay." *Genet Test.* 5(3):255-9.
- Miller JN et al. (2015). "The novel Cln1(R151X) mouse model of infantile neuronal ceroid lipofuscinosis (INCL) for testing nonsense suppression therapy." *Hum Mol Genet.* 24(1):185-96.
- Mitchell P, et al (1995) Prevalence of Age--related Maculopathy in Australia The Blue Mountains Eye Study. *Ophthalmology*.
- Mitchison HM et al. (1998). "Mutations in the palmitoyl-protein thioesterase gene (PPT; CLN1) causing juvenile neuronal ceroid lipofuscinosis with granular osmiophilic deposits." *Hum Mol Genet.* 7(2):291-7.
- Miyagawa M et al. (2014). "Mutation spectrum and genotype-phenotype correlation of hearing loss patients caused by SLC26A4 mutations in the Japanese: a large cohort study." *J Hum Genet.* 59(5):262-8.
- Miyake Y, et al (2012). SNCA polymorphisms, smoking, and sporadic Parkinson's disease in Japanese. *Parkinsonism Relat Disord*
- Miyake, et al (2008). Association of TCF7L2 polymorphisms with susceptibility to type 2 diabetes in 4,087 Japanese subjects. *J Hum Genet*
- Modell B et al. (2008). "Global epidemiology of haemoglobin disorders and derived service indicators." *Bull World Health Organ.* 86(6):480-7.
- Moffatt MF , et al (2007). Genetic variants regulating ORMDL3 expression contribute to the risk of childhood asthma. *Nature*.
- Moharir A et al. (2013). "The role of N-glycosylation in folding, trafficking, and functionality of lysosomal protein CLN5." *PLoS One.* 8(9):e74299.
- Mole SE et al. (2001). "Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses." [Updated 2013 Aug 1].
- Mole SE et al. (2001). "Neuronal Ceroid-Lipofuscinoses." [Updated 2013 Aug 1].
- Mole SE et al. (2005). "Correlations between genotype, ultrastructural morphology and clinical phenotype in the neuronal ceroid lipofuscinoses." *Neurogenetics.* 6(3):107-26.
- Monaghan KG et al. (2008). "Technical standards and guidelines for reproductive screening in the Ashkenazi Jewish population." *Genet Med.* 10(1):57-72.
- Monaghan KG et al. (2008). "Technical standards and guidelines for reproductive screening in the Ashkenazi Jewish population." *Genet Med.* 10(1):57-72.
- Montfort M et al. (2004). "Functional analysis of 13 GBA mutant alleles identified in Gaucher disease patients: Pathogenic changes and "modifier" polymorphisms." *Hum Mutat.* 23(6):567-75.
- Mootha VK et al. (2003). "Identification of a gene causing human cytochrome c oxidase deficiency by integrative genomics." *Proc Natl Acad Sci U S A.* 100(2):605-10.
- Morell RJ et al. (1998). "Mutations in the connexin 26 gene (GJB2) among Ashkenazi Jews with nonsyndromic recessive deafness." *N Engl J Med.* 339(21):1500-5.
- Morin C et al. (1993). "Clinical, metabolic, and genetic aspects of cytochrome C oxidase deficiency in Saguenay-Lac-Saint-Jean." *Am J Hum Genet.* 53(2):488-96.
- Morin P et al. (2004). "Functional characterization of wild-type and mutant human sialin." *EMBO J.* 23(23):4560-70.
- Motley AM et al. (2002). "Mutational spectrum in the PEX7 gene and functional analysis of mutant alleles in 78 patients with rhizomelic chondrodysplasia punctata type 1." *Am J Hum Genet.* 70(3):612-24.
- Mühle C et al. (2005). "Novel and recurrent mutations in the laminin-5 genes causing lethal junctional epidermolysis bullosa: molecular basis and clinical course of Herlitz disease." *Hum Genet.* 116(1-2):33-42.
- Mühleisen TW, et al (2014). Genome-wide association study reveals two 新 risk loci for bipolar disorder. *Nat Commun.*
- Myouzen K, et al(2012). Functional variants in NFKBIE and RTKN2 involved in activation of the NF-κ B pathway are associated with rheumatoid arthritis in Japanese. *PLoS Genetics*
- Nakagawa S et al. (2012). "Platelet hexosaminidase a enzyme assay effectively detects carriers missed by targeted DNA mutation analysis." *JIMD Rep.* 6:1-6.

参考资料

- Nakano A et al. (2000). "Herlitz junctional epidermolysis bullosa: novel and recurrent mutations in the LAMB3 gene and the population carrier frequency." *J Invest Dermatol.* 115(3):493-8.
- Nakashima M, et al (2010). A genome-wide association study identifies four susceptibility loci for keloid in the Japanese population. *Nat Genet.*
- Namba A et al. (2001). "Genetic features of hearing loss associated with ear anomalies: PDS and EYA1 mutation analysis." *J Hum Genet.* 46(9):518-21.
- Nellis MM et al. (2003). "Relationship of causative genetic mutations in maple syrup urine disease with their clinical expression." *Mol Genet Metab.* 80(1-2):189-95.
- Ness SL et al. (2003). "Genetic homogeneity and phenotypic variability among Ashkenazi Jews with Usher syndrome type III." *J Med Genet.* 40(10):767-72.
- Nestorowicz A et al. (1996). "Mutations in the sulfonylurea receptor gene are associated with familial hyperinsulinism in Ashkenazi Jews." *Hum Mol Genet.* 5(11):1813-22.
- Neu-Yilik G et al. (2011). "Mechanism of escape from nonsense-mediated mRNA decay of human beta-globin transcripts with nonsense mutations in the first exon." *RNA.* 17(5):843-54.
- Ober C, et al (2008). Effect of variation in CHI3L1 on serum YKL-40 level, risk of asthma, and lung function. *N Engl J Med.*
- Ohara T et al. (2012) Association study of susceptibility genes for late-onset Alzheimer's disease in the Japanese population. *Psychiatr. Genet.*
- Okada Y, et al (2012). Meta-analysis identifies nine 新 loci associated with rheumatoid arthritis in the Japanese population. *Nat Genet.*
- Okamoto K, et al (2011). Common variation in GPC5 is associated with acquired nephrotic syndrome. *Nat Genet.*
- Okano Y et al. (1991). "Molecular basis of phenotypic heterogeneity in phenylketonuria." *N Engl J Med.* 324(18):1232-8.
- Oner R et al. (1990). "Beta-thalassemia in Turkey." *Hemoglobin.* 14(1):1-13.
- Ong T et al. (2001). "Cystic Fibrosis and Congenital Absence of the Vas Deferens." [Updated 2017 Feb 2].
- O'Reilly L et al. (2004). "The Y42H mutation in medium-chain acyl-CoA dehydrogenase, which is prevalent in babies identified by MS/MS-based newborn screening, is temperature sensitive." *Eur J Biochem.* 271(20):4053-63.
- Origa R et al. (2000). "Beta-Thalassemia." [Updated 2015 May 14].
- Otonkoski T et al. (1999). "A point mutation inactivating the sulfonylurea receptor causes the severe form of persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy in Finland." *Diabetes.* 48(2):408-15.
- Ozdemir O et al. (2011). "Prevalence of known mutations in the MEFV gene in a population screening with high rate of carriers." *Mol Biol Rep.* 38(5):3195-200.
- Padeh S et al. (2003). "Clinical and diagnostic value of genetic testing in 216 Israeli children with Familial Mediterranean fever." *J Rheumatol.* 30(1):185-90.
- Padmanabhan S, et al (2010). Genome-Wide Association Study of Blood Pressure Extremes Identifies Variant near UMOD Associated with Hypertension. *PLoS Genet.*
- Park HY, et al (2015). Utilizing Genetic Predisposition Score in Predicting Risk of Type 2 Diabetes Mellitus Incidence: A Community-based Cohort Study on Middle-aged Koreans. *J Korean Med Sci.*
- Pasa S et al. (2008). "Familial Mediterranean fever gene mutations in the Southeastern region of Turkey and their phenotypical features." *Amyloid.* 15(1):49-53.
- Pasmooij AM et al. (2007). "Revertant mosaicism in junctional epidermolysis bullosa due to multiple correcting second-site mutations in LAMB3." *J Clin Invest.* 117(5):1240-8.
- Pastores GM et al. (2000). "Gaucher Disease." [Updated 2015 Feb 26].
- Pászty C et al. (1997). "Transgenic knockout mice with exclusively human sickle hemoglobin and sickle cell disease." *Science.* 278(5339):876-8.
- Patrick T Ellinor, et al (2012). Meta-analysis identifies six 新 susceptibility loci for atrial fibrillation *Nat Genet.*
- Pawloski JR et al. (2005). "Impaired vasodilation by red blood cells in sickle cell disease." *Proc Natl Acad Sci U S A.* 102(7):2531-6.
- Pegoraro E et al. (2000). "Limb-Girdle Muscular Dystrophy Overview." [Updated 2012 Aug 30].
- Peng WH, et al (2009). Chromosome 9p21 polymorphism is associated with myocardial infarction but not with clinical outcome in Han Chinese. *Clin Chem Lab Med.*
- Pey AL et al. (2003). "Phenylketonuria: genotype-phenotype correlations based on expression analysis of structural and functional mutations in PAH." *Hum Mutat.* 21(4):370-8.
- Pfendner EG et al. (2008). "Junctional Epidermolysis Bullosa." [Updated 2014 Jan 2].
- Philipp S. Wild, Tanja Zeller, Arne Schillert, et al (2011). A Genome-Wide Association Study Identifies LIPA as a Susceptibility Gene for Coronary Artery Disease. *Circulation Cardiovascular Genetics.*
- Ploos van Amstel JK et al. (1996). "Hereditary tyrosinemia type 1: novel missense, nonsense and splice consensus mutations in the human fumarylacetoacetate hydrolase gene; variability of the genotype-phenotype relationship." *Hum Genet.* 97(1):51-9.
- Posteraro P et al. (2004). "Laminin-5 mutational analysis in an Italian cohort of patients with junctional epidermolysis bullosa." *J Invest Dermatol.* 123(4):639-48.
- Pourová R et al. (2010). "Spectrum and frequency of SLC26A4 mutations among Czech patients with early hearing loss with and without Enlarged Vestibular Aqueduct (EVA)." *Ann Hum Genet.* 74(4):299-307.
- Powars DR et al. (2005). "Outcome of sickle cell anemia: a 4-decade observational study of 1056 patients." *Medicine (Baltimore).* 84(6):363-76.

参考资料

- Preuss M et al. (2010). Design of the Coronary ARtery Disease Genome-Wide Replication And Meta-Analysis (CARDIoGRAM) Study: A Genome-wide association meta-analysis involving more than 22 000 cases and 60 000 controls. *Circ Cardiovasc Genet*
- Puckett RL et al. (2010). "Maple syrup urine disease: further evidence that newborn screening may fail to identify variant forms." *Mol Genet Metab*. 100(2):136-42.
- Pulkkinen L et al. (1994). "A homozygous nonsense mutation in the beta 3 chain gene of laminin 5 (LAMB3) in Herlitz junctional epidermolysis bullosa." *Genomics*. 24(2):357-60.
- Pulkkinen L et al. (1997). "Predominance of the recurrent mutation R635X in the LAMB3 gene in European patients with Herlitz junctional epidermolysis bullosa has implications for mutation detection strategy." *J Invest Dermatol*. 109(2):232-7.
- Qin YM et al. (2000). "Human peroxisomal multifunctional enzyme type 2. Site-directed mutagenesis studies show the importance of two prolic residues for 2-enoyl-CoA hydratase 2 activity." *J Biol Chem*. 275(7):4965-72.
- Quan C , et al (2010). Genome-wide association study for vitiligo identifies susceptibility loci at 6q27 and the MHC. *Nat Genet*.
- Quinonez SC et al. (2014). "Dihydrolipoamide Dehydrogenase Deficiency."
- Ramasamy A, et al (2011). A genome-wide meta-analysis of genetic variants associated with allergic rhinitis and grass sensitization and their interaction with birth order. *J Allergy Clin Immunol*
- Rebibo-Sabbah A et al. (2007). "In vitro and ex vivo suppression by aminoglycosides of PCDH15 nonsense mutations underlying type 1 Usher syndrome." *Hum Genet*. 122(3-4):373-81.
- Regier DS et al. (2000). "Phenylalanine Hydroxylase Deficiency." [Updated 2017 Jan 5].
- Rellos P et al. (2000). "Expression, purification, and characterization of natural mutants of human aldolase B. Role of quaternary structure in catalysis." *J Biol Chem*. 275(2):1145-51.
- Resnick IB et al. (2002). "Nijmegen breakage syndrome: clinical characteristics and mutation analysis in eight unrelated Russian families." *J Pediatr*. 140(3):355-61.
- Rhead WJ. (2006). "Newborn screening for medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: a global perspective." *J Inherit Metab Dis*. 29(2-3):370-7.
- Rivera A, et al (2005) Hypothetical LOC387715 is a second major susceptibility gene for age-related macular degeneration, contributing independently of complement factor H to disease risk. *Hum Mol Genet*.
- Rivera I et al. (2011). "Phenylalanine hydroxylase deficiency: molecular epidemiology and predictable BH4-responsiveness in South Portugal PKU patients." *Mol Genet Metab*. 104 Suppl:S86-92.
- Rizzo WB et al. (1999). "The molecular basis of Sjögren-Larsson syndrome: mutation analysis of the fatty aldehyde dehydrogenase gene." *Am J Hum Genet*. 65(6):1547-60.
- Rizzo WB et al. (2008). "Abnormal fatty alcohol metabolism in cultured keratinocytes from patients with Sjögren-Larsson syndrome." *J Lipid Res*. 49(2):410-9.
- Romano A et al. (2013). "Comparative analysis and functional mapping of SACS mutations reveal novel insights into saccin repeated architecture." *Hum Mutat*. 34(3):525-37.
- Rootwelt H et al. (1994). "Novel splice, missense, and nonsense mutations in the fumarylacetoacetase gene causing tyrosinemia type 1." *Am J Hum Genet*. 55(4):653-8.
- Rootwelt H et al. (1996). "Fumarylacetoacetase mutations in tyrosinaemia type I." *Hum Mutat*. 7(3):239-43.
- Rossetti S et al. (2003). "A complete mutation screen of PKHD1 in autosomal-recessive polycystic kidney disease (ARPKD) pedigrees." *Kidney Int*. 64(2):391-403.
- Rui Li , et al (2015). A meta-analysis of the associations between the Q141K and Q126X ABCG2 gene variants and gout risk. *Int J Clin Exp Pathol*
- Rund D et al. (1991). "Evolution of a genetic disease in an ethnic isolate: beta-thalassemia in the Jews of Kurdistan." *Proc Natl Acad Sci U S A*. 88(1):310-4.
- Sabbagh AS et al. (2008). "MEFV gene mutations spectrum among Lebanese patients referred for Familial Mediterranean Fever work-up: experience of a major tertiary care center." *Mol Biol Rep*. 35(3):447-51.
- Salehzadeh F. (2015). "Familial Mediterranean Fever in Iran: A Report from FMF Registration Center." *Int J Rheumatol*. 2015:912137.
- Salin-Cantegrel A et al. (2011). "Transit defect of potassium-chloride Co-transporter 3 is a major pathogenic mechanism in hereditary motor and sensory neuropathy with agenesis of the corpus callosum." *J Biol Chem*. 286(32):28456-65.
- Samani NJ, et al (2007). Genomewide association analysis of coronary artery disease. *N Engl J Med*.
- Sánchez-Gutiérrez JC et al. (2002). "Molecular analysis of the aldolase B gene in patients with hereditary fructose intolerance from Spain." *J Med Genet*. 39(9):e56.
- Sansaricq C et al. (2006). "Biochemical and molecular diagnosis of lipoamide dehydrogenase deficiency in a North American Ashkenazi Jewish family." *J Inherit Metab Dis*. 29(1):203-4.
- Santamaria R et al. (1996). "Molecular basis of hereditary fructose intolerance in Italy: identification of two novel mutations in the aldolase B gene." *J Med Genet*. 33(9):786-8.
- Santer R et al. (2000). "Molecular analysis in glycogen storage disease 1 non-A: DHPLC detection of the highly prevalent exon 8 mutations of the G6PT1 gene in German patients." *Hum Mutat*. 16(2):177.
- Santer R et al. (2005). "The spectrum of aldolase B (ALDOB) mutations and the prevalence of hereditary fructose intolerance in Central Europe." *Hum Mutat*. 25(6):594.
- Santos LL et al. (2010). "Variations in genotype-phenotype correlations in phenylketonuria patients." *Genet Mol Res*. 9(1):1-8.
- Sanz MM et al. (2006). "Bloom's Syndrome." [Updated 2016 Apr 7].

参考资料

- Sarwar N, Sandhu MS, Ricketts SL, Butterworth AS, et al (2010). Triglyceride-mediated pathways and coronary disease: collaborative analysis of 101 studies. *The Lancet*.
- Sasarman F et al. (2010). "LRPPRC and SLIRP interact in a ribonucleoprotein complex that regulates posttranscriptional gene expression in mitochondria." *Mol Biol Cell*. 21(8):1315-23.
- Sasarman F et al. (2015). "Tissue-specific responses to the LRPPRC founder mutation in French Canadian Leigh Syndrome." *Hum Mol Genet*. 24(2):480-91.
- Sato E et al. (2001). "Phenotypes associated with replacement of His by Arg in the Pendred syndrome gene." *Eur J Endocrinol*. 145(6):697-703.
- Savukoski M et al. (1998). "CLN5, a novel gene encoding a putative transmembrane protein mutated in Finnish variant late infantile neuronal ceroid lipofuscinosis." *Nat Genet*. 19(3):286-8.
- Schapira (2006). "The importance of LRRK2 mutations in Parkinson disease." 63(9):1225-8. *Arch Neurol*
- Schiffmann R et al. (2005). "Mucopolipidosis IV." [Updated 2015 Jul 30].
- Schmidt S, et al (2006) Cigarette smoking strongly modifies the association of LOC387715 and age-related macular degeneration. *Am J Hum Genet*.
- Schollen E et al. (2000). "Lack of Hardy-Weinberg equilibrium for the most prevalent PMM2 mutation in CDG-Ia (congenital disorders of glycosylation type Ia)." *Eur J Hum Genet*. 8(5):367-71.
- Schulze, et al (2008). Two variants in Ankyrin 3 (ANK3) are independent genetic risk factors for bipolar disorder. *Mol Psychiatry*
- Scott DA et al. (2000). "Functional differences of the PDS gene product are associated with phenotypic variation in patients with Pendred syndrome and non-syndromic hearing loss (DFNB4)." *Hum Mol Genet*. 9(11):1709-15.
- Scott SA et al. (2010). "Experience with carrier screening and prenatal diagnosis for 16 Ashkenazi Jewish genetic diseases." *Hum Mutat*. 31(11):1240-50.
- Seaver LH et al. (2009). "ACMG practice guideline: genetic evaluation of short stature." *Genet Med*. 11(6):465-70.
- Sebastio G et al. (1991). "Aldolase B mutations in Italian families affected by hereditary fructose intolerance." *J Med Genet*. 28(4):241-3.
- Seydewitz HH et al. (2000). "Molecular genetic analysis of 40 patients with glycogen storage disease type Ia: 100% mutation detection rate and 5 novel mutations." *Hum Mutat*. 15(1):115-6.
- Shaag A et al. (1995). "The molecular basis of canavan (aspartoacylase deficiency) disease in European non-Jewish patients." *Am J Hum Genet*. 57(3):572-80.
- Shaag A et al. (1999). "Molecular basis of lipoamide dehydrogenase deficiency in Ashkenazi Jews." *Am J Med Genet*. 82(2):177-82.
- Sharp AM et al. (2005). "Comprehensive genomic analysis of PKHD1 mutations in ARPKD cohorts." *J Med Genet*. 42(4):336-49.
- Shekarabi M et al. (2012). "Loss of neuronal potassium/chloride cotransporter 3 (KCC3) is responsible for the degenerative phenotype in a conditional mouse model of hereditary motor and sensory neuropathy associated with agenesis of the corpus callosum." *J Neurosci*. 32(11):3865-76.
- Shohat M et al. (2000). "Familial Mediterranean Fever." [Updated 2016 Dec 15].
- Shohat M et al. (2003). "Familial Dysautonomia." [Updated 2014 Dec 18].
- Sisternans EA et al. (2000). "Mutation detection in the aspartoacylase gene in 17 patients with Canavan disease: four new mutations in the non-Jewish population." *Eur J Hum Genet*. 8(7):557-60.
- Sleat DE et al. (2016). "Analysis of large-scale whole exome sequencing data to determine the prevalence of genetically-distinct forms of neuronal ceroid lipofuscinosis." *Gene*. 593(2):284-91.
- Smith EH et al. (2010). "Allelic diversity in MCAD deficiency: the biochemical classification of 54 variants identified during 5 years of ACADM sequencing." *Mol Genet Metab*. 100(3):241-50.
- Smith RJH (1998). "Pendred Syndrome/Nonsyndromic Enlarged Vestibular Aqueduct." [Updated 2017 Oct 19].
- Smith RJH et al. (1998). "Nonsyndromic Hearing Loss and Deafness, DFNB1." [Updated 2016 Aug 18].
- Sniderman King L et al. (2006). "Tyrosinemia Type I." [Updated 2017 May 25].
- Song F et al. (2005). "Phenylketonuria mutations in Northern China." *Mol Genet Metab*. 86 Suppl 1:S107-18.
- So-Young Bang, et al (2010). Research article Peptidyl arginine deiminase type IV (PADI4) haplotypes interact with shared epitope regardless of anti-cyclic citrullinated peptide antibody or erosive joint status in rheumatoid arthritis: a case control study. *Arthritis Research & Therapy*.
- Sozuoç A et al. (1988). "Beta thalassaemia mutations in Turkish Cypriots." *J Med Genet*. 25(11):766-8.
- Spaapen LJ et al. (2003). "Tetrahydrobiopterin-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency, state of the art." *Mol Genet Metab*. 78(2):93-9.
- Sparks SE et al. (2005). "PMM2-CDG (CDG-Ia)." [Updated 2015 Oct 29].
- Sreekumar G, Pillai, et al (2009). A Genome-Wide Association Study in Chronic Obstructive Pulmonary Disease (COPD): Identification of Two Major Susceptibility Loci. *PLoS Genetics*.
- Srinivasan BS et al. (2010). "A universal carrier test for the long tail of Mendelian disease." *Reprod Biomed Online*. 21(4):537-51.
- Stefansson, et al (2007). A genetic risk factor for periodic limb movements in sleep. *N Engl J Med*.
- Steinberg S et al. (2004). "The PEX Gene Screen: molecular diagnosis of peroxisome biogenesis disorders in the Zellweger syndrome spectrum." *Mol Genet Metab*. 83(3):252-63.

参考资料

- Steinberg SJ et al. (2003). "Peroxisome Biogenesis Disorders, Zellweger Syndrome Spectrum." [Updated 2012 May 10].
- Stender S, et al (2011). Sterol transporter adenosine triphosphate-binding cassette transporter G8, gallstones, and biliary cancer in 62,000 individuals from the general population. *Hepatology*
- St-Louis M et al. (1994). "Identification of a stop mutation in five Finnish patients suffering from hereditary tyrosinemia type I." *Hum Mol Genet.* 3(1):69-72.
- Stopa JD et al. (2011). "Stabilization of the predominant disease-causing aldolase variant (A149P) with zwitterionic osmolytes." *Biochemistry.* 50(5):663-71.
- Strauss KA et al. (2005). "Genome-wide SNP arrays as a diagnostic tool: clinical description, genetic mapping, and molecular characterization of Salla disease in an Old Order Mennonite population." *Am J Med Genet A.* 138A(3):262-7.
- Strauss KA et al. (2006). "Maple Syrup Urine Disease." [Updated 2013 May 9].
- Stroppiano M et al. (1999). "Mutations in the glucose-6-phosphatase gene of 53 Italian patients with glycogen storage disease type Ia." *J Inher Metab Dis.* 22(1):43-9.
- Su S, et al (2013). The associations between single nucleotide polymorphisms of DNA repair genes, DNA damage, and age-related cataract: Jiangsu Eye Study. *Invest Ophthalmol Vis Sci.*
- Sulem P et al. (2011). "Identification of low-frequency variants associated with gout and serum uric acid levels." 43(11):1127-30. *Nat. Genet.*
- Sun LD, et al (2011). Genome-wide association study identifies two 新 susceptibility loci for atopic dermatitis in the Chinese Han population. *Nat Genet.*
- Sveen ML et al. (2006). "High prevalence and phenotype-genotype correlations of limb girdle muscular dystrophy type 2I in Denmark." *Ann Neurol.* 59(5):808-15.
- Svensson E et al. (1993). "Relation between genotype and phenotype in Swedish phenylketonuria and hyperphenylalaninemia patients." *Eur J Pediatr.* 152(2):132-9.
- Sweeney WE et al. (2001). "Polycystic Kidney Disease, Autosomal Recessive." [Updated 2016 Sep 15].
- Takahashi Y, et al (2011). A genome-wide association study identifies common variants near LBX1 associated with adolescent idiopathic scoliosis. *Nat Genet.*
- Tamagnini GP et al. (1993). "Beta-thalassemia mutations in the Portuguese; high frequencies of two alleles in restricted populations." *Hemoglobin.* 17(1):31-40.
- Tan EK, et al (2010). Multiple LRRK2 variants modulate risk of Parkinson disease: a Chinese multicenter study. *Hum Mutat*
- Tanaka K et al. (1997). "A survey of the newborn populations in Belgium, Germany, Poland, Czech Republic, Hungary, Bulgaria, Spain, Turkey, and Japan for the G985 variant allele with haplotype analysis at the medium chain Acyl-CoA dehydrogenase gene locus: clinical and evolutionary consideration." *Pediatr Res.* 41(2):201-9.
- Tang W et al. (2015). "Spectrum of α -thalassemia and β -thalassemia mutations in the Guilin Region of southern China." *Clin Biochem.* 48(16-17):1068-72.
- Taniguchi M et al. (2015). "Carrier frequency of the GJB2 mutations that cause hereditary hearing loss in the Japanese population." *J Hum Genet.*
- Taylor JP et al. (2002). "Mutations of the PDS gene, encoding pendrin, are associated with protein mislocalization and loss of iodide efflux: implications for thyroid dysfunction in Pendred syndrome." *J Clin Endocrinol Metab.* 87(4):1778-84.
- Tchernitchko D et al. (2003). "The E148Q MEFV allele is not implicated in the development of familial Mediterranean fever." *Hum Mutat.* 22(4):339-40.
- The International Multiple Sclerosis Genetics Consortium (2007). Risk Alleles for Multiple Sclerosis Identified by a Genomewide Study. *Nat Genet.*
- Theodoridou S et al. (2008). "Carrier screening and prenatal diagnosis of hemoglobinopathies. A study of indigenous and immigrant couples in northern Greece, over the last 5 years." *Hemoglobin.* 32(5):434-9.
- Thies W et al. (2013) Alzheimer's disease facts and figures. *Alzheimers Dement*
- Thomas PM et al. (1995). "Mutations in the sulfonyleurea receptor gene in familial persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy." *Science.* 268(5209):426-9.
- Thorleifsson, et al (2007). Common sequence variants in the LOXL1 gene confer susceptibility to exfoliation glaucoma. *Science*
- Tian G et al. (2009). "Clarín-1, encoded by the Usher Syndrome III causative gene, forms a membranous microdomain: possible role of clarín-1 in organizing the actin cytoskeleton." *J Biol Chem.* 284(28):18980-93.
- Tianxiao Li , et al (2016). Lack of association between RAD50-IL13 polymorphisms and pediatric asthma susceptibility in Northeastern Han Chinese. *J Asthma.*
- Torrallba MA et al. (2002). "High prevalence of the 55-bp deletion (c.1263del55) in exon 9 of the glucocerebrosidase gene causing misdiagnosis (for homozygous N370S (c.1226A > G) mutation) in Spanish Gaucher disease patients." *Blood Cells Mol Dis.* 29(1):35-40.
- Touitou I. (2001). "The spectrum of Familial Mediterranean Fever (FMF) mutations." *Eur J Hum Genet.* 9(7):473-83.
- Treisman R et al. (1983). "Specific transcription and RNA splicing defects in five cloned beta-thalassaemia genes." *Nature.* 302(5909):591-6.
- Tsuchida S et al. (2012). "Hydratase activities of green fluorescent protein tagged human multifunctional enzyme type 2 hydratase domain and its variants." *J Oleo Sci.* 61(8):443-50.
- Tsukada K et al. (2015). "Ethnic-specific spectrum of GJB2 and SLC26A4 mutations: their origin and a literature review." *Ann Otol Rhinol Laryngol.* 124 Suppl 1:61S-76S.
- Tuo J, et al (2008) The HtrA1 promoter polymorphism, smoking, and age-related macular degeneration in multiple case-control samples. *Ophthalmology.*

参考资料

- Turhan A et al. (2002). "Primary role for adherent leukocytes in sickle cell vascular occlusion: a new paradigm." *Proc Natl Acad Sci U S A*. 99(5):3047-51.
- Tyfield LA et al. (1995). "Discordant phenylketonuria phenotypes in one family: the relationship between genotype and clinical outcome is a function of multiple effects." *J Med Genet*. 32(11):867-70.
- Urabe Y, et al (2012). A genome-wide association study of nephrolithiasis in the Japanese population identifies novel susceptible Loci at 5q35.3, 7p14.3, and 13q14.1. *PLoS Genet*.
- Van Grunsven EG et al. (1998). "Peroxisomal D-hydroxyacyl-CoA dehydrogenase deficiency: resolution of the enzyme defect and its molecular basis in bifunctional protein deficiency." *Proc Natl Acad Sci U S A*. 95(5):2128-33.
- Van Grunsven EG et al. (1999). "Enoyl-CoA hydratase deficiency: identification of a new type of D-bifunctional protein deficiency." *Hum Mol Genet*. 8(8):1509-16.
- Van Grunsven EG et al. (1999). "Peroxisomal bifunctional protein deficiency revisited: resolution of its true enzymatic and molecular basis." *Am J Hum Genet*. 64(1):99-107.
- Van Hauwe P et al. (1998). "Two frequent missense mutations in Pendred syndrome." *Hum Mol Genet*. 7(7):1099-104.
- van Heel, et al (2007). A genome-wide association study for celiac disease identifies risk variants in the region harboring IL2 and IL21. *Nat Genet*
- Vanderver A et al. (2014). "Leukodystrophy Overview."
- Varki R et al. (2006). "Epidermolysis bullosa. I. Molecular genetics of the junctional and hemidesmosomal variants." *J Med Genet*. 43(8):641-52.
- Varon R et al. (1999). "Nijmegen Breakage Syndrome." [Updated 2017 Feb 2].
- Varon R et al. (2000). "Clinical ascertainment of Nijmegen breakage syndrome (NBS) and prevalence of the major mutation, 657del5, in three Slav populations." *Eur J Hum Genet*. 8(11):900-2.
- Vega AI et al. (2011). "Expression analysis revealing destabilizing mutations in phosphomannomutase 2 deficiency (PMM2-CDG): expression analysis of PMM2-CDG mutations." *J Inherit Metab Dis*. 34(4):929-39.
- Verlander PC et al. (1994). "Mutation analysis of the Fanconi anemia gene FACC." *Am J Hum Genet*. 54(4):595-601.
- Vermeer S et al. (2003). "ARSACS." [Updated 2012 Oct 11].
- Vesa J et al. (1995). "Mutations in the palmitoyl protein thioesterase gene causing infantile neuronal ceroid lipofuscinosis." *Nature*. 376(6541):584-7.
- Vichinsky EP et al. (2005). "Changes in the epidemiology of thalassemia in North America: a new minority disease." *Pediatrics*. 116(6):e818-25.
- Vidaud M et al. (1989). "A 5' splice-region G----C mutation in exon 1 of the human beta-globin gene inhibits pre-mRNA splicing: a mechanism for beta+-thalassemia." *Proc Natl Acad Sci U S A*. 86(3):1041-5.
- Villard E, et al (2011). A genome-wide association study identifies two loci associated with heart failure due to dilated cardiomyopathy. *Eur Heart J*.
- Visapää I et al. (2002). "GRACILE syndrome, a lethal metabolic disorder with iron overload, is caused by a point mutation in BCS1L." *Am J Hum Genet*. 71(4):863-76.
- Vithana EN, et al(2012). Genome-wide association analyses identify three new susceptibility loci for primary angle closure glaucoma. *Nat Genet*.
- Vockley J et al. (2014). "Phenylalanine hydroxylase deficiency: diagnosis and management guideline." *Genet Med*. 16(2):188-200.
- Waddell L et al. (2006). "Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiency: genotype-biochemical phenotype correlations." *Mol Genet Metab*. 87(1):32-9.
- Waliyana S et al. (2000). "Identification of three novel mutations of the palmitoyl-protein thioesterase-1 (PPT1) gene in children with neuronal ceroid-lipofuscinosis." *Hum Mutat*. 15(2):206-7.
- Walter C et al. (2001). "Disorders of peroxisome biogenesis due to mutations in PEX1: phenotypes and PEX1 protein levels." *Am J Hum Genet*. 69(1):35-48.
- Walter MC et al. (2004). "FKRP (826C>A) frequently causes limb-girdle muscular dystrophy in German patients." *J Med Genet*. 41(4):e50.
- Wang AZ, et al (2011). Association of SNP rs17465637 on chromosome 1q41 and rs599839 on 1p13.3 with myocardial infarction in an American caucasian population. *Ann Hum Genet*.
- Wang QJ et al. (2007). "A distinct spectrum of SLC26A4 mutations in patients with enlarged vestibular aqueduct in China." *Clin Genet*. 72(3):245-54.
- WANG Wei , et al (2011). Polymorphism on chromosome 9p21.3 contributes to early-onset and severity of coronary artery disease in non-diabetic and type 2 diabetic patients. *Chinese medical journal*
- Ward CJ et al. (2003). "Cellular and subcellular localization of the ARPKD protein; fibrocystin is expressed on primary cilia." *Hum Mol Genet*. 12(20):2703-10.
- Wasserstein MP et al. (2006). "Acid Sphingomyelinase Deficiency." [Updated 2015 Jun 18].
- Waters PJ et al. (2000). "Characterization of phenylketonuria missense substitutions, distant from the phenylalanine hydroxylase active site, illustrates a paradigm for mechanism and potential modulation of phenotype." *Mol Genet Metab*. 69(2):101-10.
- Watson MS et al. (2004). "Cystic fibrosis population carrier screening: 2004 revision of American College of Medical Genetics mutation panel." *Genet Med*. 6(5):387-91.
- Winkelmann, et al (2007). Genome-wide association study of restless legs syndrome identifies common variants in three genomic regions. *Nat Genet*.

参考资料

- Woodward OM et al. (2009). "Identification of a urate transporter, ABCG2, with a common functional polymorphism causing gout." *J Biol Chem.* 280(25):10338-42. Proc. Natl. Acad. Sci. U.S.A.
- Wreden CC et al. (2005). "Varied mechanisms underlie the free sialic acid storage disorders." *J Biol Chem.* 280(2):1408-16.
- Wynn RM et al. (2001). "Biochemical basis of type IB (E1beta) mutations in maple syrup urine disease. A prevalent allele in patients from the Druze kindred in Israel." *J Biol Chem.* 276(39):36550-6.
- Xian-Fa Tang, et al(2012). Association analyses identify three susceptibility Loci for vitiligo in the Chinese Han population. *J Invest Dermatol.*
- Xiang Ren, et al (2010). Identification of NPPA variants associated with atrial fibrillation in a Chinese GenEd population. *European Society of Cardiology*
- Xiangdong Liu et al.(2010) Genome-wide meta-analyses identify three loci associated with primary biliary cirrhosis *Nat. Genet.*
- Xie F, et al (2011). Replication of Putative Susceptibility Loci from Genome- Wide Association Studies Associated with Coronary Atherosclerosis in Chinese Han Population. *PLoS One.*
- Xingnan Li , et al (2010). Genome-wide association study of asthma identifies RAD50-IL13 and HLA-DR/DQ regions. *J Allergy Clin Immunol.*
- Xiong F et al. (2010). "Molecular epidemiological survey of haemoglobinopathies in the Guangxi Zhuang Autonomous Region of southern China." *Clin Genet.* 78(2):139-48.
- Xiong HY et al. (2015). "RNA splicing. The human splicing code reveals 新 insights into the genetic determinants of disease." *Science.* 347(6218):1254806.
- Xu F et al. (2004). "The role of the LRPPRC (leucine-rich pentatricopeptide repeat cassette) gene in cytochrome oxidase assembly: mutation causes lowered levels of COX (cytochrome c oxidase) I and COX III mRNA." *Biochem J.* 382(Pt 1):331-6.
- Xu F et al. (2012). "LRPPRC mutation suppresses cytochrome oxidase activity by altering mitochondrial RNA transcript stability in a mouse model." *Biochem J.* 441(1):275-83.
- Yan Xu, et al (2011). A polymorphism in the ABCG1 promoter is functionally associated with coronary artery disease in a Chinese Han population. *Nature Genetics.*
- Yan Yun, et al (2014). The SNP rs1883832 in CD40 Gene and Risk of Atherosclerosis in Chinese Population: A Meta-Analysis. *PLOS one.*
- Yann Le Strat, et al (2008). The 3' Part of the Dopamine Transporter Gene DAT1/SLC6A3 Is Associated With Withdrawal Seizures in Patients With Alcohol Dependence. *Alcohol Clin Exp Res*
- Ye H, et al (2014) Prevalence of Age-Related Macular Degeneration in an Elderly Urban Chinese Population in China: The Jiangning Eye Study. *Invest Ophthalmol Vis Sci.*
- Yi Huang, et al (2013). Relationship between chemokine (C-X-C motif) ligand 12 gene variant (rs1746048) and coronary heart disease: Case-control study and meta-analysis. *Gene.*
- Yigit S et al. (2008). "MEFV mutations in patients with familial Mediterranean fever in the Black Sea region of Turkey: Samsun experience [corrected]." *J Rheumatol.* 35(1):106-13.
- Yiping Ba, et al (2011). Association of EPHX2 polymorphism G860A with hypertension in middle ages. *Journal of Chinese Physician.*
- Yokota I et al. (1991). "Molecular survey of a prevalent mutation, 985A-to-G transition, and identification of five infrequent mutations in the medium-chain Acyl-CoA dehydrogenase (MCAD) gene in 55 patients with MCAD deficiency." *Am J Hum Genet.* 49(6):1280-91.
- Yokota I et al. (1992). "Impaired tetramer assembly of variant medium-chain acyl-coenzyme A dehydrogenase with a glutamate or aspartate substitution for lysine 304 causing instability of the protein." *J Biol Chem.* 267(36):26004-10.
- Yongqin Wang, et al (2014). Genetic Variants Associated with Myocardial Infarction and the Risk Factors in Chinese Population. *PLOS one*
- Yoon JS et al. (2008). "Heterogeneity in the processing defect of SLC26A4 mutants." *J Med Genet.* 45(7):411-9.
- Yuen WY et al. (2011). "Herlitz junctional epidermolysis bullosa: diagnostic features, mutational profile, incidence and population carrier frequency in the Netherlands." *Br J Dermatol.* 165(6):1314-22.
- Yule Xu, et al (2008) Association of CFH, LOC387715, and HTRA1 polymorphisms with exudative age-related macular degeneration in a northern Chinese population. *Molecular Vision.*
- Zare-Karizi Sh et al. (2011). "Mutation spectrum of phenylketonuria in Iranian population." *Mol Genet Metab.* 102(1):29-32.
- Zekanowski C et al. (1997). "Molecular basis of mild hyperphenylalaninaemia in Poland." *J Med Genet.* 34(12):1035-6.
- Zelante L et al. (1997). "Connexin26 mutations associated with the most common form of non-syndromic neurosensory autosomal recessive deafness (DFNB1) in Mediterraneans." *Hum Mol Genet.* 6(9):1605-9.
- Zeng BJ et al. (2002). "Identification and characterization of novel mutations of the aspartoacylase gene in non-Jewish patients with Canavan disease." *J Inherit Metab Dis.* 25(7):557-70.
- Zhang XJ, et al (2009). Psoriasis genome-wide association study identifies susceptibility variants within LCE gene cluster at 1q21. *Nat Genet.*
- Zhao SX, et al (2013). Robust evidence for five 新 Graves' disease risk loci from a staged genome-wide association analysis. *Hum Mol Genet.*
- Zschocke J et al. (2001). "Molecular and functional characterisation of mild MCAD deficiency." *Hum Genet.* 108(5):404-8.
- Zschocke J. (2003). "Phenylketonuria mutations in Europe." *Hum Mutat.* 21(4):345-56.
- Zurflüh MR et al. (2008). "Molecular genetics of tetrahydrobiopterin-responsive phenylalanine hydroxylase deficiency." *Hum Mutat.* 29(1):167-75.