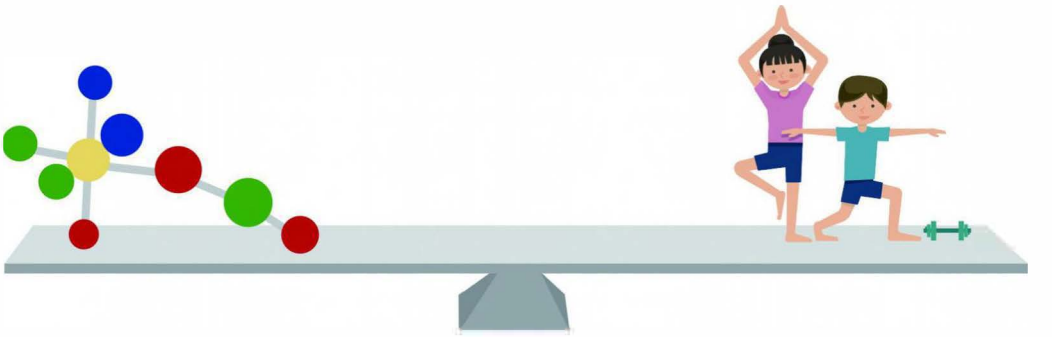
THE GENETIC TESTING REPORT

精准管理 智慧生活

慧生活



基因科技优化人生

健康解读报告

客户姓名：

客户性别：

客户编号：

样本编号：

报告日期：

目录（下册）

第一章 基因检测绪论

精准用药检测结果概述 003
特质基因检测结果概述 007
单基因病携带结果概述 009
健康管理方案建议 011

第三章 精准用药

精准用药报告结果说明 14

1.抗肿瘤药物
顺铂 15
甲氨蝶呤 17
环磷酰胺 19
5-氟尿嘧啶 21
卡培他滨 23
硫唑嘌呤 25
亚叶酸 27
喃氟啶 29
博来霉素 31
吉西他滨 33
巯嘌呤 35

2.心血管药物
地高辛 37
华法林 39
辛伐他汀 41
瑞舒伐他汀 43
醋硝香豆素 45
阿托伐他汀 47
氨氯地平 49
普伐他汀 51
维拉帕米 53
卡维地洛 55
阿替洛尔 57
美托洛尔 59
地尔硫卓 61
雷米普利 63
氯沙坦 65
氯吡格雷 67

3.风湿免疫药物
他克莫司 69
环孢素 71
英夫利昔单抗 73
阿达木单抗 75
依那西普 77

4.消化系统药物
甲氧氯普胺 79

5.代谢与内分泌药物
二甲双胍 81
罗格列酮 83

6.呼吸系统药物
布地奈德 85
右美沙芬 87
可待因 89

7.生殖与泌尿药物
氢氯噻嗪 91

8.神经类药物
美芬妥英 93
拉莫三嗪 95
丙戊酸 97

舒马普坦 99

9.精神类药物
利培酮 101
帕罗西汀 103
奥氮平 105
西酞普兰 107
氯氮平 109
万拉法新 111
安非他酮 113
地西泮 115
多塞平 117
奥沙西泮 119
莫达非尼 121
丙咪嗪 123
去甲替林 125
地昔帕明 127
氯丙咪嗪 129

10.抗感染药物
阿扎那韦 131
依法韦仑 133
替诺福韦 135
氨苯砜 137
伯氨喹 139
氯胍 141
利巴韦林 143
聚乙二醇干扰素α-2a 145

11.抗炎镇痛药物
美沙酮 147
阿芬太尼 149
阿司匹林 151
对乙酰氨基酚 153
布洛芬 155
双氯芬酸 157
塞来昔布 159

12.其他系统药物
纳曲酮 161
尼古丁 163
依伐卡托 165
纳洛酮 167

第四章 特质基因

特质基因报告结果说明 170

1.饮食
饮酒基因 171
酒精成瘾 173
香菜基因 175
咖啡基因 177
乳糖代谢 179
尼古丁依赖 181
甜食偏好 183
苦味敏感 185
碳水化合物摄入 187
饱和脂肪酸摄入 189
盐敏感性 191

2.营养
铁吸收 193
镁吸收 195
维生素A补充 197
维生素B12吸收 199
维生素D吸收 201
维生素E代谢 203
维生素K吸收 205
维生素B3补充 207
维生素B6 209
钙元素补充 211
叶酸吸收 213
碘元素补充 215
钾元素 217
维生素C 219
维生素B2 221
EPA+DHA吸收 223

3.运动
运动损伤–肌肉疲劳 225
力量运动表现 227
跟腱保护能力 229
椎间盘病变 231
运动能力–最大耗氧量 233
运动对血糖代谢的改善 235
运动对血脂的改善 237
运动能力–无氧运动 239
运动能力–耐力 241
运动基因 243
膝盖前交叉韧带保护能力 245

4.性格
战士基因 247
瞬时记忆 249
避错倾向 251
A/B型性格 253
抗压能力 255
共情基因 257
寻求刺激 259
利他主义 261
好奇基因 263

5.外貌
皮肤抗氧化能力 265
秃发基因 267
耳垢干湿 269
长雀斑的可能性 271
黑色素产生能力 273
肥胖基因 275
皮肤保湿能力 277
皮肤老化 279
身高基因 281

6.体质
高原反应 283
海洛因成瘾性 285
肝脏排毒能力 287
少睡基因 289
橘皮组织 291
中暑易感性 293
诺如病毒易感性 295
见光喷嚏 297
代谢综合征易感性 299
血脂水平 301
紫外线过敏风险 303
须部假性毛囊炎 305
α1–抗胰蛋白酶缺乏 307
静脉曲张 309
长寿基因 311
记忆能力 313
幽门螺旋杆菌易感性 315
疼痛敏感性 317
疤痕体质 319

第五章 单基因病筛查

单基因病报告结果说明 322
遗传未携带 323

附录

免责声明

绪论

Introduction

检测内容

在这份您的基因组检测报告中，我们全面地展示了您可能的健康风险，解答您的健康疑虑，并给出健康管理方案。

检测结果概述

精准用药

77项

您需要重点关注35项

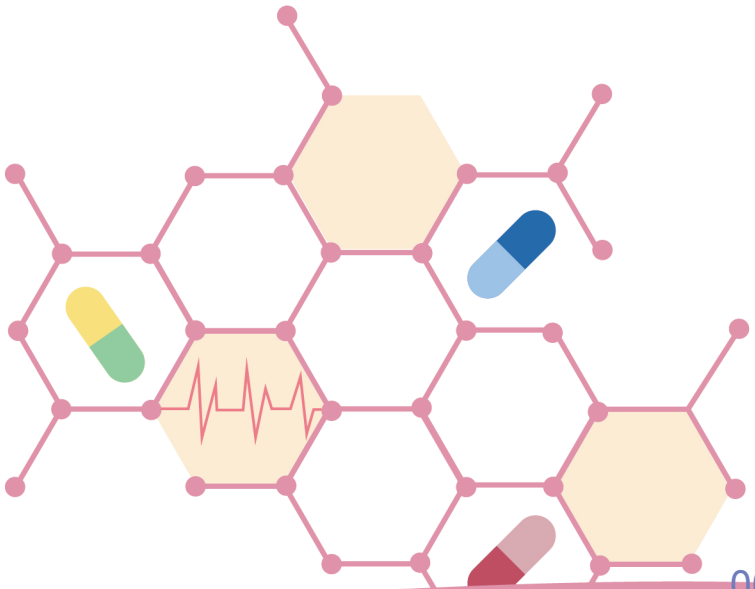
序号	药物学名	药物分类	有效性	耐药性	用药剂量	药物代谢	药物过敏	转化能力	不良反应	药物依赖
1	地高辛	心血管药物				!				
2	利培酮	精神类药物							!	
3	帕罗西汀	精神类药物	!							
4	奥氮平	精神类药物							!	
5	纳曲酮	其他系统药物	!		!					
6	西酞普兰	精神类药物	!							
7	氯氮平	精神类药物							!	
8	华法林	心血管药物			!				!	
9	辛伐他汀	心血管药物							!	

有效性：患者使用药物时，药物的药效是否好
不良反应：患者在使用药物时，是否会产生不良反应、毒性反应
药物代谢：患者在使用药物时，药物的代谢速度是否有差异
转化能力：前体药物在体内转化为活性化合物的能力
耐药性：患者长时间使用药物时，是否会对对药物产生耐药性，降低药效
用药剂量：患者在使用药物时，是否需要调整剂量
药物过敏：患者是否会对药物产生过敏反应
药物依赖：患者是否会对药物产生依赖，造成停药时的戒断反应
! 说明服用该药作用效果，毒性及副作用等等需要重点关注

序号	药物学名	药物分类	有效性	耐药性	用药剂量	药物代谢	药物过敏	转化能力	不良反应	药物依赖
10	瑞舒伐他汀	心血管药物				!			!	
11	万拉法新	精神类药物	!			!				
12	美沙酮	抗炎镇痛药物	!		!					
13	阿芬太尼	抗炎镇痛药物	!		!					
14	醋硝香豆素	心血管药物			!					
15	尼古丁	其他系统药物	!			!				
16	阿扎那韦	抗感染药物							!	
17	依法韦仑	抗感染药物				!			!	
18	美芬妥英	神经类药物			!					
19	依伐卡托	其他系统药物	!							
20	安非他酮	精神类药物	!							
21	阿司匹林	抗炎镇痛药物							!	
22	阿托伐他汀	心血管药物							!	
23	他克莫司	风湿免疫药物	!		!					
24	替诺福韦	抗感染药物				!				
25	布地奈德	呼吸系统药物	!							
26	二甲双胍	代谢与内分泌药物				!				

序号	药物学名	药物分类	有效性	耐药性	用药剂量	药物代谢	药物过敏	转化能力	不良反应	药物依赖
27	氨氯地平	心血管药物				!				
28	顺铂	抗肿瘤药物	!						!	
29	甲氨蝶呤	抗肿瘤药物				!				
30	环磷酰胺	抗肿瘤药物	!						!	
31	环孢素	风湿免疫药物			!					
32	普伐他汀	心血管药物				!				
33	维拉帕米	心血管药物	!						!	
34	5-氟尿嘧啶	抗肿瘤药物	!						!	
35	卡维地洛	心血管药物	!							

精准用药



检测结果概述

特质基因

75项

您需要重点关注34项

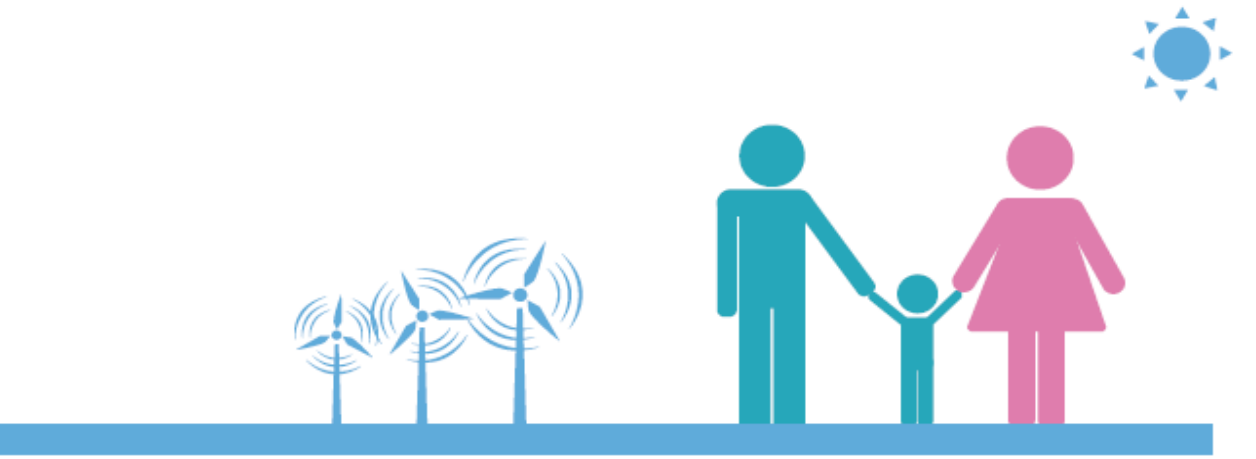
检测结果概述

单基因病

4002项

0项遗传病携带

4002项遗传病未携带



生活方式建议

- 建立营养而均衡的膳食结构，多食用富含蛋白质、维生素、低脂肪的饮食，多喝水，促进新陈代谢；注意含碘饮食的调节，维持碘元素的平衡；少吃富含草酸和嘌呤的食物如菠菜、猪肝等，避免痛风的发生；减少摄入烧烤、煎炒、炸、过于咸和油腻等食物；少食用坚硬粗糙的食物，不用或少用刺激性调味品；培养良好的进食习惯，按时进食，细嚼慢咽，热烫食物放置适温后食用，不要暴饮暴食。
- 心脑血管疾病高风险者，应定期体检，若疾病发生，应按时规律服药，控制疾病指标，以免造成更大的危害。请去专业机构就医，不得随意换药、停药。有早发性心血管病家族史者，或有家族性高脂血症患者要加强体检筛查。多食用包括油菜、芥菜、猕猴桃、香菇、蘑菇、木耳、核桃、薏米、红枣、山药等具有增强免疫力的食物。

体检筛查建议

为了您的健康，请尽量完善您的定期体检，根据您的检测结果，在报告正文“体检筛查”项目里提供了详细的参考内容，推荐进行体检时包括以下检测项目

- 血脂检查，造影，核磁检查
- 血液检查，激素指标检查

这些检测项目有助于及早的发现病兆。

您和您家人的建议

鉴于您在本次检测中未发现携带致病突变位点，因此只需要关注疾病的风险情况。

根据您的疾病遗传风险情况，推荐您为家人准备如下措施

您的父母：

- 需要关注慢性乙型肝炎，2型糖尿病，原发性高血压等疾病风险。

您的兄弟姐妹：

- 需要关注风险疾病慢性乙型肝炎，2型糖尿病，原发性高血压的基因携带状态。

您的子女：

- 您的疾病风险很可能遗传给您的子女，如果您希望您的子女通过基因检测排查患病风险，请与遗传咨询师联系，确定适合的最佳方案。

精准用药

Precise Medication

精准用药报告说明

精准用药提示是基于您个人的基因组数据与目前已知的药物基因组学研究进展，（从基因角度评价您的药物代谢能力）分析您个人药物基因的代谢能力，从而得出的用药指导。由于人群中普遍存在药物代谢基因的差异性，因此一些药物在不同基因型人群中的使用效果大相径庭，有些甚至会造成严重毒副作用。所以，通过个人基因组检测了解自身药物基因组学特点，有助于在您罹患疾病时个性化、针对性地精准用药，以达到最佳治疗效果。

此报告仅评价检测范围内的药物基因组学相关位点，不能够完全判断所有位点突变对酶活性的影响程度。因此，在综合出具用药检测结果时，未考虑检测范围外的位点对用药的影响。用户不可依据检测结果自行指导用药，需咨询专业临床医生，结合综合体征等因素决定是否需要在用药时加强监控，对于危险的药物（治疗窗较窄、不良反应严重）可对用户进行针对性临床检查。

基因对药物的影响类型分为：药物有效性、耐药性、用药剂量、药物代谢、药物过敏风险、药物转化能力、药物毒性/不良反应风险、药物依赖性。每一种分类下，对所有的相关位点进行总计，得出相应的结论。若有位点对用药的影响是不同向的，目前研究数据难以支持总结论的计算，因此只提示用户关注该类型的影响。当基因检测发现药物不可用、药物有与同适应症的其他药物进行药效比较的信息、用药可能发生严重的致命的毒性、不良反应事件、过敏反应，或药物部分不良反应发生率上升、部分不良反应发生率下降的情况，会在总结论中予以单独提示。若用户某个药物未有需要特别关注的信息，总结论显示“未见影响用药的突变”。

证据等级解释：
非常强（PharmGKB level1A）：药物和位点的相互关系已经经权威机构、指南验证，或已在主要医疗系统中应用。较强（PharmGKB level1B）：有极强的证据证明药物和位点的相互关系，此相互关系在多个队列研究中被证实有显著性差异，较好的情况下会有强烈的影响效果。强（PharmGKB level2A）：有中等的证据证明药物和位点的相互关系，此相互关系曾在多个研究中被重复，但有些研究可能不会具有显著性差异，并且/或者影响效果可能较小。同时，这些位点位于非常重要的药物基因中，此类基因被认为参与了多种药物的代谢或作用。一般（PharmGKB level2B）：有中等的证据证明药物和位点的相互关系，此相互关系曾在多个研究中被重复，但有些研究可能不会具有显著性差异，并且/或者影响效果可能较小。弱（PharmGKB level3）：该类药物和位点的相互关系只由一篇未被重复的研究证明，或者这种相互关系曾在多个研究中被评价，但缺乏清晰的证据可以证明该相互关系。非常弱（PharmGKB level4）：该类药物和位点的相互关系只是基于一个案例的报道、无显著性差异的研究或体外分子或功能学实验而被提出。

检测结果详述

顺铂-抗肿瘤药物

通用名 :顺铂注射液,顺铂氯化钠注射液

商品名 :诺欣,金顺

检测结果

需要关注该药的药物有效性，需要关注该药的药物毒性/不良反应风险

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
XPC	rs2228001	G/T	毒性/不良反应风险增加	较强
TP53	rs1042522	G/C	毒性/不良反应风险增加	一般
TP53	rs1042522	G/C	药物有效性更差	一般
XRCC1	rs25487	C/C	药物有效性更好	一般
XRCC1	rs25487	C/C	毒性/不良反应风险增加	一般
ERCC1	rs11615	A/G	毒性/不良反应风险减少	一般
ERCC1	rs11615	A/G	药物有效性更好	一般
ERCC1	rs3212986	C/A	毒性/不良反应风险增加	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品为治疗多种实体瘤的一线用药。与VP - 16联合（EP方案）为治疗SCLC或NSCLC一线方案，联合MMC、IFO（IMP方案），或NVB等方案为目前治疗NSCLC常用方案，以DDP为主的联合化疗亦为晚期卵巢癌、骨肉瘤及神经母细胞瘤的主要治疗方案，与ADM、CTX等联用对多部位鳞状上皮癌、移行细胞癌有效，如头颈部、宫颈、食管及泌尿系肿瘤等。“PVB”（DDP、VLB、BLM）可治疗大部分IV期非精原细胞睾丸癌，缓解率50% ~ 80%。此外，本品为放疗增敏剂，目前国外广泛用于IV期不能手术的NSCLC的局部放疗，可提高疗效及改善生存期。

药理/毒理作用

本品为铂的金属络合物，作用似烷化剂，主要作用靶点为DNA，作用于DNA链间及链内交联，形成DDP ~ DNA复合物，干扰DNA复制，或与核蛋白及胞浆蛋白结合。属细胞周期非特异性药。

不良反应/毒副作用

消化道反应：严重的恶心、呕吐为主要的限制性毒性。急性呕吐一般发生于给药后1 ~ 2小时，可持续一周左右。故用本品时需并用强效止吐剂，如5–羟色胺3（5–HT3）、受体拮抗止吐剂恩丹西酮等，基本可控制急性呕吐；肾毒性：累积性及剂量相关性肾功不良是顺铂的主要限制性毒性，一般剂量每日超过90mg/m2即为肾毒性的危险因素。主要为肾小管损伤。急性损害一般见于用药后10 ~ 15天，血尿素氮（BUN）及肌酐（Cr）增高，肌酐清除率降低，多为可逆性，反复高剂量治疗可致持久性轻至中度肾损害。目前除水化外尚无有效预防本品所致的肾毒性的手段；神经毒性：神经损害如听神经损害所致耳鸣、听力下降较常见。末梢神经毒性与累积剂量增加有关，表现为不同程度的手、脚套样感觉减弱或丧失，有时出现肢端麻痹、躯干肌力下降等，一般难以恢复。癫痫及视神经乳头水肿或球后视神经炎则较少见；骨髓抑制：骨髓抑制（白细胞和/或血小板下降）一般较轻，发生机率与每疗程剂量有关，若 ≤ 100mg/m2，发生机率约10 ~ 20%，若剂量 ≥ 120mg/m2，则约40%，但亦与联合化疗中其它抗癌药骨髓毒性的重叠有关。过敏反应：可出现脸肿、气喘、心动过速、低血压、非特异斑丘疹类皮疹；其它：心脏功能异常、肝功能改变少见。

药物相互作用

氨基糖甙类抗生素、两性霉素B或头孢噻吩等与本品并用，有肾毒性叠加作用；MTX及BLM主要由肾脏排泄，本品所致的肾损害会延缓上述两种药物的排泄，导致毒性增加。丙磺舒与本品并用时，可致高尿酸血症；氯霉素或其呋喃苯胺酸或利尿酸钠增加本品耳毒性；抗组胺药可掩盖本品所致的耳鸣、眩晕等症状。

检测结果详述

甲氨蝶呤-抗肿瘤药物

通用名 :甲氨蝶呤注射液

商品名 :美素生

检测结果

具有更慢的药物代谢，毒性/不良反应风险降低

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
SLCO1B1	rs11045879	T/C	具有更慢的药物代谢	强
SLCO1B1	rs11045879	T/C	毒性/不良反应风险减少	强
ABCB1	rs1045642	A/G	毒性/不良反应风险减少	强
MTHFR	rs1801133	G/G	药物有效性正常	强
MTHFR	rs1801133	G/G	毒性/不良反应风险正常	强
MTHFR	rs1801133	G/G	可使用正常的用药剂量	强
ATIC	rs4673993	T/T	药物有效性正常	一般
DOK5	rs117532069	G/G	毒性/不良反应风险正常	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

各型急性白血病，特别是急性淋巴细胞白血病、恶性淋巴瘤、非何杰金氏淋巴瘤和蕈样肉芽肿、多发性骨髓病、头颈部癌、肺癌、各种软组织肉瘤、银屑病、乳腺癌、卵巢癌、宫颈癌、恶性葡萄胎、绒毛膜上皮癌、睾丸癌。

药理/毒理作用

四氢叶酸是在体内合成嘌呤核苷酸和嘧啶脱氧核苷酸的重要辅酶，本品作为一种叶酸还原酶抑制剂，主要抑制二氢叶酸还原酶而使二氢叶酸不能还原成有生理活性的四氢叶酸，从而使嘌呤核苷酸和嘧啶核苷酸的生物合成过程中一碳基团的转移作用受阻，导致DNA的生物合成受到抑制。此外，本品也有对胸腺核苷酸合成酶的抑制作用，但抑制RNA与蛋白质合成的作用则较弱，本品主要作用于细胞周期的S期，属细胞周期特异性药物，对G1/S期的细胞也有延缓作用，对G1期细胞的作用较弱。

不良反应/毒副作用

胃肠道反应，包括口腔炎、口唇溃疡、咽喉炎、恶心、呕吐、腹痛、腹泻、消化道出血。食欲减退常见，偶见伪膜性或出血性肠炎等；肝功能损害，包括黄疸、丙氨酸氨基转移酶、碱性磷酸酶，γ - 谷氨酰转肽酶等增高，长期口服可导致肝细胞坏死、脂肪肝、纤维化甚至肝硬化；大剂量应用时，由于本品和其代谢产物沉积在肾小管而致高尿酸血症肾病，此时可出现血尿、蛋白尿、尿少、氮质血症甚或尿毒症；长期用药可引起咳嗽、气短、肺炎或肺纤维化；骨髓抑制：主要为白细胞和血小板减少，长期口服小剂量可导致明显骨髓抑制，贫血和血小板下降而伴皮肤或内脏出血；脱发、皮肤发红、瘙痒或皮疹；白细胞低下时可并发感染。

药物相互作用

乙醇和其它对肝脏有损害药物，如与本品同用，可增加肝脏的毒性；由于用本品后可引起血液中尿酸的水平增多，对于痛风或高尿酸血症患者应相应增加别嘌呤醇等药剂量；本品可增加抗血凝作用，甚至引起肝脏凝血因子的缺少或（和）血小板减少症，同此与其它抗凝药慎同用；与保泰松和磺胺类药物同用后，因与蛋白质结合的竞争，可能会引起本品血清浓度的增高而导致毒性反应的出现；口服卡那霉素可增加口服本品的吸收，而口服新霉素钠可减少其吸收；与弱有机酸和水杨酸盐等同用，可抑制本品的肾排泄而导致血清药浓度增高，继而毒性增加，应酌情减少用量；氨苯喋啶、乙胺嘧啶等药物均有抗叶酸作用，如与本品同用可增加其毒副作用；先用或同用时，与氟尿嘧啶有拮抗作用，如先用本品，4～6小时后再用氟尿嘧啶则可产生协同作用。本品与左旋门冬酰胺酶合用也可导致减效，如用后者10日后用本品，或于本品用药后24小时内给左旋门冬酰胺酶，则可增效而减少对胃肠道和骨髓的毒副作用。有报道如在用本品前24小时或10分钟后用阿糖胞苷，可增加本品的抗癌活性。本品与放疗或其它骨髓抑制药同用时宜谨慎。

检测结果详述

环磷酰胺-抗肿瘤药物

通用名 :注射用异环磷酰胺,注射用环磷酰胺

商品名 :匹服平,和乐生,ENDOXAN,安道生

检测结果

需要关注该药的药物有效性，需要关注该药的药物毒性/不良反应风险

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
MTHFR	rs1801133	G/G	毒性/不良反应风险减少	强
GSTP1	rs1695	A/A	药物有效性更好	强
GSTP1	rs1695	A/A	毒性/不良反应风险减少	强
TP53	rs1042522	G/C	毒性/不良反应风险增加	一般
TP53	rs1042522	G/C	药物有效性更差	一般
SOD2	rs4880	A/G	药物有效性更差	一般
ABCB1	rs2229109	C/C	毒性/不良反应风险正常	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品为目前广泛应用的抗癌药物，对恶性淋巴瘤、急性或慢性淋巴细胞白血病、多发性骨髓瘤有较好的疗效，对乳腺癌、睾丸肿瘤、卵巢癌、肺癌、头颈部鳞癌、鼻咽癌、神经母细胞瘤、横纹肌肉瘤及骨肉瘤均有一定的疗效。

药理/毒理作用

本品在体外无活性，进入体内被肝脏或肿瘤内存在的过量的磷酰胺酶或磷酸酶水解，变为活化作用型的磷酰胺氮芥而起作用。其作用机制与氮芥相似，与DNA发生交叉联结，抑制DNA的合成，也可干扰RNA的功能，属细胞周期非特异性药物。本品抗瘤谱广，对多种肿瘤有抑制作用。

不良反应/毒副作用

骨髓抑制：白细胞减少较血小板减少为常见，最低值在用药后1～2周，多在2～3周后恢复。对肝功有影响。胃肠道反应：包括食欲减退、恶心及呕吐，一般停药1～3天即可消失。泌尿道反应：当大剂量环磷酰胺静滴，而缺乏有效预防措施时，可致出血性膀胱炎，表现为膀胱刺激症状、少尿、血尿及蛋白尿，系其代谢产物丙烯醛刺激膀胱所致，但环磷酰胺常规剂量应用时，其发生率较低。其他反应尚包括脱发、口腔炎、中毒性肝炎、皮肤色素沉着、月经紊乱、无精子或精子减少及肺纤维化等。

药物相互作用

环磷酰胺可使血清中假胆碱酯酶减少，使血清尿酸水平增高，因此，与抗痛风药如别嘌呤醇、秋水仙碱、丙磺舒等同用时，应调整抗痛风药物的剂量。此外也加强了琥珀胆碱的神经肌肉阻滞作用，可使呼吸暂停延长。环磷酰胺可抑制胆碱酯酶活性，因而延长可卡因的作用并增加毒性。大剂量巴比妥类、皮质激素类药物可影响环磷酰胺的代谢，同时应用可增加环磷酰胺的急性毒性。

检测结果详述

5-氟尿嘧啶-抗肿瘤药物

通用名 :氟尿嘧啶注射液

商品名 :氟优

检测结果

药物有效性更差，需要关注该药的药物毒性/不良反应风险

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
DPYD	rs3918290	C/C	药物代谢正常	非常强
DPYD	rs3918290	C/C	毒性/不良反应风险正常	非常强
DPYD	rs55886062	A/A	毒性/不良反应风险正常	非常强
DPYD	rs67376798	T/T	药物代谢正常	非常强
DPYD	rs67376798	T/T	毒性/不良反应风险正常	非常强
GSTP1	rs1695	A/A	药物有效性正常	强
TYMS	rs151264360	TTAAAG/TTAAAG	药物有效性正常	强
TYMS	rs151264360	TTAAAG/TTAAAG	毒性/不良反应风险正常	强
NQO1	rs1800566	G/A	药物有效性更差	强
UMPS	rs1801019	G/G	毒性/不良反应风险减少	一般
TP53	rs1042522	G/C	毒性/不良反应风险增加	一般
TP53	rs1042522	G/C	药物有效性更差	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

为恶性葡萄胎，绒毛膜上皮癌的主要化疗药物。亦用于乳腺癌、消化道肿瘤（包括原发性和转移性肝癌和胰腺癌）、卵巢癌和原发性支气管肺癌的辅助化疗和姑息治疗。

药理/毒理作用

在体内先转变为5 - 氟 - 2 - 脱氧尿嘧啶核苷酸，后者抑制胸腺嘧啶核苷酸合成酶，阻断脱氧尿嘧啶核苷酸转变为脱氧胸腺嘧啶核苷酸，从而抑制DNA的生物合成。此外，还能掺入RNA，通过阻止尿嘧啶和乳清酸掺入RNA而达到抑制RNA合成的作用。本品为细胞周期特异性药，主要抑制S期瘤细胞。

不良反应/毒副作用

恶心、食欲减退或呕吐，一般剂量不严重，偶见口腔粘膜炎或溃疡，腹部不适或腹泻。周围血白细胞减少常见（大多在疗程开始后2～3周内达最低点，约在3～4周后恢复正常），血小板减少罕见。极少见咳嗽、气急或小脑共济失调等；长期应用可导致神经系统毒性；偶见用药后心肌缺血，可出现心绞痛和心电图的变化。如发生经证实的心血管反应（心律失常，心绞痛，ST段改变）则氟尿嘧啶不能再用，因有猝死危险。

药物相互作用

曾报告多种药物可在生物化学上影响氟尿嘧啶的抗癌作用或毒性，常见的药物包括甲氨喋呤、甲硝唑及四氢叶酸。与甲氨喋呤合用，应先给甲氨喋呤4～6小时后再给予氟尿嘧啶，否则会减效。先给予四氢叶酸，再用氟尿嘧啶可增加其疗效。本品能生成神经毒性代谢产物 - 氟代柠檬酸而致脑瘫，故不能作鞘内注射。别嘌呤醇可以减低氟尿嘧啶所引起的骨髓抑制。

检测结果详述

卡培他滨-抗肿瘤药物

通用名 :卡培他滨片

商品名 :希罗达

检测结果

毒性/不良反应风险降低

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
DPYD	rs67376798	T/T	药物代谢正常	非常强
DPYD	rs67376798	T/T	毒性/不良反应风险正常	非常强
DPYD	rs3918290	C/C	药物代谢正常	非常强
DPYD	rs3918290	C/C	毒性/不良反应风险正常	非常强
DPYD	rs55886062	A/A	毒性/不良反应风险正常	非常强
TYMS	rs151264360	TTAAAG/TTAAAG	药物有效性正常	强
TYMS	rs151264360	TTAAAG/TTAAAG	毒性/不良反应风险正常	强
UMPS	rs1801019	G/G	毒性/不良反应风险减少	一般

参考：“Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine” Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

适用于紫杉醇和包括有蒽环类抗生素化疗方案治疗无效的晚期原发性或转移性乳腺癌的进一步治疗；单药一线治疗转移性直肠癌。

药理/毒理作用

正常细胞和肿瘤细胞都能将5–FU代谢为5–氟–2–脱氧尿苷酸单磷酸（FdUMP）和5–氟尿苷三磷酸（FUTP）。这些代谢产物通过二种不同机制引起细胞损伤。首先，FdUMP及叶酸协同因子N5，10–亚甲基四氢叶酸与胸苷酸合成酶（TS）结合形成共价结合的三重复合物。这种结合抑制2'–脱氧尿嘧啶核苷酸形成胸核苷酸。胸核苷酸是胸腺嘧啶核苷三磷酸必需的前体，而后者是DNA合成所必需的，因此该化合物的不足能抑制细胞分裂。其次，在RNA合成过程中核转录酶可能会在尿苷三磷酸（UTP）的部位错误地编入FUTP。这种代谢错误将会干扰RNA的加工处理和蛋白质的合成。

不良反应/毒副作用

常见的不良反应包括恶心、呕吐、口腔溃疡、腹痛、腹泻、食欲下降、皮肤改变，也有报道称部分患者使用出现短暂性骨髓抑制、毛发脱落、泪液增多、头痛、头晕。卡培他滨是一种骨髓抑制剂，故有必要每次用药前作血液检查，以监测血细胞和血小板计数。本品具有肝脏毒副作用，故须定期检查肝功能。此外，也应监测心脏功能，以避免不可逆毒性反应。若需静脉输液给药，则应在用药前分析上述器官的功能是否适合。卡培他滨可能对胎儿造成损害，故不能用于妊娠妇女；使用该药的妇女也不宜妊娠。即使治疗结束，该药对生育也可能有影响。

药物相互作用

希罗达与大量药物合用，如抗组胺药，NSAIDs，吗啡，扑热息痛，阿司匹林，止吐药，H2受体拮抗剂等，未见具有临床意义的副作用。蛋白结合：卡培他滨与血清蛋白结合率较低(64%)通过置换与能蛋白紧密结合的药物发生相互作用的可能性尚无法预测。与细胞色素P450酶间的相互作用：在体外实验中，未发现卡培他滨对人类肝微粒体P450酶产生影响。

检测结果详述

硫唑嘌呤-抗肿瘤药物

通用名 :硫唑嘌呤片

商品名 :依木兰

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
NUDT15	rs116855232	C/C	毒性/不良反应风险正常	较强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

急慢性白血病，对慢性粒细胞型白血病近期疗效较好，作用快，但缓解期短；后天性溶血性贫血，特发性血小板减少性紫癜，系统性红斑狼疮；慢性类风湿性关节炎、慢性活动性肝炎（与自体免疫有关的肝炎）、原发性胆汁性肝硬化；甲状腺机能亢进，重症肌无力；其他：慢性非特异性溃疡性结肠炎、节段性肠炎、多发性神经根炎、狼疮性肾炎，增殖性肾炎，Wegener氏肉芽肿等。

药理/毒理作用

在体内几乎全部转变成6 - 巯基嘌呤而起作用。由于其转变过程较慢，因而发挥作用缓慢。它能抑制Friend白血病，抑制病毒对小鼠的感染，使脾脏肿大得到抑制，使脾脏及血浆内病毒滴度下降。大鼠长期腹腔注射本品达4～5个月时出现体重下降、严重贫血和网织细胞增加。家兔于妊娠早期给予本药，可引起畸胎，主要是肢体发育受到影响。可通过对RNA代谢的干扰而具有免疫抑制作用。若小剂量长期存在于培养基中，可抑制致敏的淋巴细胞在体外的杀伤细胞作用。

不良反应/毒副作用

较巯嘌呤相似但毒性稍轻，可致骨髓抑制，肝功能损害，畸胎，亦可发生皮疹，偶见肌萎缩。

药物相互作用

别嘌呤醇可抑制巯基嘌呤（后者是硫唑嘌呤的活性代谢物）代谢成无活性产物，结果使巯基嘌呤的毒性增加，当二者必须同时服用时，硫唑嘌呤的剂量应该大大地减低，硫唑嘌呤可降低6 - 巯嘌呤的灭活率，6 - 巯嘌呤的灭活通过下列方式：酶的S - 甲基化，与酶无关的氧化，或是被黄嘌呤氧化酶转变成硫尿酸盐等。硫唑嘌呤能与巯基化合物如谷胱甘肽起反应，在组织中缓缓释出6 - 巯嘌呤而起到前体药物的作用。

检测结果详述

亚叶酸-抗肿瘤药物

通用名 :亚叶酸钙片,亚叶酸钙氯化钠注射液,亚叶酸钙胶囊,亚叶酸钙注射液,注射用亚叶酸钙

商品名 :盖尔青,路维芬,亚复欣,福能,爱捷康,康莱尔,力雷特,同奥,欧力,爱汝昔,司敏乐

检测结果

毒性/不良反应风险降低

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
UMPS	rs1801019	G/G	毒性/不良反应风险减少	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

主要用作叶酸拮抗剂（如甲氨喋呤、乙胺嘧啶或甲氧苄啶等）的解毒剂。用于预防甲氨喋呤过量或大剂量治疗后所引起的严重毒性作用。由叶酸缺乏所引起的巨幼细胞性贫血。与氟尿嘧啶联合应用时，用于治疗晚期结肠癌、直肠癌。

药理/毒理作用

本品为四氢叶酸的甲酰衍生物。主要用于高剂量甲氨喋呤等叶酸拮抗剂的解救。甲氨喋呤的主要作用是与二氢叶酸还原酶结合，通过四氢叶酸还原酶转变为四氢叶酸，能有效地对抗甲氨喋呤引起的毒性反应。本品可限制甲氨呤对正常细胞的损害程度，逆转甲氨喋呤对骨髓和胃肠粘膜反应，但对已存在的甲氨喋呤神经毒性则无明显作用。

不良反应/毒副作用

很少见，偶见皮疹、荨麻疹或引起哮喘急性发作等过敏反应。

药物相互作用

本品较大剂量与巴比妥、扑米酮或苯妥英钠同用，可影响抗癫痫作用。

检测结果详述

喃氟啶-抗肿瘤药物

通用名 :注射用喃氟啶

商品名 :注射用喃氟啶

检测结果

毒性/不良反应风险降低

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
DPYD	rs3918290	C/C	药物代谢正常	非常强
DPYD	rs3918290	C/C	毒性/不良反应风险正常	非常强
DPYD	rs67376798	T/T	药物代谢正常	非常强
DPYD	rs67376798	T/T	毒性/不良反应风险正常	非常强
DPYD	rs55886062	A/A	毒性/不良反应风险正常	非常强
UMPS	rs1801019	G/G	毒性/不良反应风险减少	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

主要用于治疗消化道肿瘤，如胃癌、直肠癌、胰腺癌、肝癌，亦可用于乳腺癌。

药理/毒理作用

本品为氟尿嘧啶的衍生物，在体内经肝脏活化转换为氟尿嘧啶而发挥其抗肿瘤活性，干扰DNA与RNA合成，主要作用于S期，为细胞周期特异性药物。化疗指数为氟尿嘧啶的2倍，毒性仅为氟尿嘧啶的1/4～1/7。

不良反应/毒副作用

骨髓抑制反应轻，有白细胞、血小板下降。神经毒性反应有头痛、眩晕、共济失调、精神状态改变等。少数病人恶心、呕吐、腹泻、肝肾功能改变。局部注射部位有静脉炎、肿胀和疼痛。偶见发热、皮肤瘙痒、色素沉着。

药物相互作用

尚不明确。

检测结果详述

博来霉素-抗肿瘤药物

通用名 :注射用盐酸博莱霉素

商品名 :注射用盐酸博莱霉素

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
ABCB1	rs2229109	C/C	毒性/不良反应风险正常	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

头颈部、食管、皮肤、宫颈、阴道、外阴、阴茎的鳞癌和霍奇金病及恶性淋巴瘤、睾丸癌等，亦可用于治疗银屑病。

药理/毒理作用

本品与铁的复合物嵌入DNA，引起DNA单链和双链断裂。它不引起RNA链断裂。作用的第一步是本品的二噻唑环嵌入DNA的G–C碱基对之间，同时末端三肽氨基酸的正电荷和DNA磷酸基作用，使其解链。作用的第二步是本品与铁的复合物导致超氧或羟自由基的生成，引起DNA链断裂。

不良反应/毒副作用

肺：10%～23%的用药患者可出现肺毒性，表现为呼吸困难、咳嗽、胸痛、肺部附加音等，导致非特异性肺炎和肺纤维化，甚至快速死于肺纤维化。用药400mg的患者，肺功能失常发生率约为10%，1%～2%患者死于肺纤维化；用药500mg以上的患者死亡率可达3%～5%。应随时注意肺部纤维化，尤其注意肺活量、一氧化碳扩散容积、动脉内氧气分压等指标、胸部放射科照片检查，当发现肺部异常时，应立即停止用药，并适当的对症治疗。老年病人和心肺机能不良的病人，应特别注意，要减少用药剂量或延长用药间隔时间。皮肤毛发：可引起手指、脚趾、关节处皮肤肥厚和色素沉着，引起趾甲变色脱落、脱发。血液系统：本品引起骨髓抑制作用较轻微。心脏：本品可能引起心电图改变、心包炎症状，但可自然消失，无长期的心脏后遗症。肝：本品可能引起肝细胞脂肪浸润伴肝肿大。消化道：少数患者有食欲缺乏、恶心，少见呕吐、腹泻、口腔炎及口腔溃破。坏死引起出血：治疗期间可出现肿瘤坏死引起出血，应特别注意。口腔炎：用药量达至l50mg(效价)时，有时可出现口腔炎，停药后可自行恢复。静脉炎：长期静脉用药，可出现注射部位周围静脉壁变硬，此时应改成肌肉注射；反复肌肉注射会引起局部硬结，应经常改变注射部位。

药物相互作用

与顺铂合用，可降低本品消除率。与地高辛合用时，本品可降低地高辛的治疗作用，继发心脏代偿失调。对必须合用者，须密切监测。与苯妥英合用，本品可降低苯妥英在肠内的吸收而降低其作用。治疗期间应监测苯妥英的血药浓度水平，必要时可增加苯妥英的剂量。使用本品时接种活疫苗(如轮状病毒疫苗)，将增加活疫苗所致感染的危险，故接受免疫抑制化疗的病人禁止注射活疫苗；处于缓解期的白血病人，化疗结束后至少间隔三个月才能注射活疫苗。

检测结果详述

吉西他滨-抗肿瘤药物

通用名 :注射用盐酸吉西他滨

商品名 :泽菲,誉捷,健择

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
NT5C2	rs11598702	T/T	药物代谢正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

晚期胰腺癌、晚期非小细胞肺癌、局限期或转移性膀胱癌及转移性乳腺癌的一线治疗；晚期卵巢癌的二线治疗；早期宫颈癌的新辅助治疗。本品抗瘤谱广，对其他实体瘤包括间皮瘤、食管癌、胃癌和大肠癌，以及肝癌、胆管癌、鼻咽癌、睾丸肿瘤、淋巴瘤和头颈部癌等均有一定疗效。

药理/毒理作用

盐酸吉西他滨为核苷同系物，属细胞周期特异性抗肿瘤药。主要杀伤处于S期（DNA合成）的细胞，同时也阻断细胞增殖由G1向S期过渡的进程。本品在细胞内由核苷激酶代谢成有活性的二磷酸核苷（dFdCDP）和三磷酸核苷（dFdCTP）。其细胞毒活性就来源于这两种核苷抑制DNA合成的联合作用。二磷酸吉西他滨可抑制核糖核苷酸还原酶，而该酶催化DNA合成过程中生成三磷酸脱氧核苷的化学反应。从而导致脱氧核苷酸（包括dCTP）的浓度降低，三磷酸吉西他滨可与dCTP竞争性结合到DNA上，而细胞中dCTP浓度的降低（由其二磷酸盐的作用而产生）可促进三磷酸吉西他滨与DNA的结合，结果一个核苷酸掺入到合成过程中的DNA链上，从而阻止DNA的进一步合成。另外，DNA聚合酶并不能够清除吉西他滨核苷酸和修复合成过程中的该DNA链。

不良反应/毒副作用

血液系统：由于吉西他滨具有骨髓抑制作用，因此应用吉西他滨后可出现贫血、白细胞降低和血小板减少。骨髓抑制常常为轻到中度，多为中性粒细胞减少。血小板减少也比较常见。消化系统：约2/3的病人发生肝脏氨基转移酶的异常，但多为轻度，非进行性损害，无需停药。肝功能受损的病人使用吉西他滨应特别警慎（参见剂量和使用方法）。据报道，约1/3的病人出现恶心和呕吐反应，20%的病人需药物治疗，极少是剂量限制性毒性，并且很容易用抗呕吐药物控制。肾脏：近一半的病人用药后可出现轻度蛋白尿和血尿，但极少伴有临床症状和血清肌酐与尿素氮的变化，然而，报告有部分病例出现不明原因的肾衰。因此，对于已有肾功能损害的病人，使用吉西他滨应特别谨慎（参见剂量和使用方法）。过敏：约25%的病人可有皮疹，10%的病人可出现瘙痒，通常皮疹轻度，非剂量限制性毒性，局部治疗有效，极少报道有脱皮，水泡和溃疡。滴注吉西他滨过程中，不到1%的病人可发生支气管痉挛，痉挛一般为轻度，且持续短暂，但可能需要胃肠道外的给药治疗，已知对本药高度敏感的病人应严禁使用。

药物相互作用

未进行特别的相互作用研究。

检测结果详述

巯嘌呤-抗肿瘤药物

通用名 :巯嘌呤片

商品名 :永康

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
NUDT15	rs116855232	C/C	毒性/不良反应风险正常	较强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

适用于绒毛膜上皮癌，恶性葡萄胎，急性淋巴细胞白血病及急性非淋巴细胞白血病，慢性粒细胞白血病的急变期。

药理/毒理作用

属于抑制嘌呤合成途径的细胞周期特异性药物，化学结构与次黄嘌呤相似，因而能竞争性地抑制次黄嘌呤的转变过程。本品进入体内，在细胞内必须由磷酸核糖转移酶转为6 - 巯基嘌呤核糖核苷酸后，方具有活性。其主要的作用环节有二：（1）通过负反馈作用抑制酰胺转移酶，因而阻止1 - 焦磷酸 - 5 - 磷酸核糖（PRPP）转为1 - 氨基 - 5 - 磷酸核糖（PRA）的过程，干扰了嘌呤核苷酸合成的起始阶段。（2）抑制复杂的嘌呤间的相互转变，即能抑制次黄嘌呤核苷酸转为腺嘌呤核苷酸及次黄嘌呤核苷酸转为黄嘌呤核苷酸、鸟嘌呤核苷酸的过程，同时本品还抑制辅酶I（NAD+）的合成，并减少了生物合成DNA所必需的脱氧三磷酸腺苷（dATP）及脱氧三磷酸鸟苷（dGTP），因而肿瘤细胞不能增殖，本品对处于S增殖周期的细胞较敏感，除能抑制细胞DNA的合成外，对细胞RNA的合成亦有轻度的抑制作用。用巯嘌呤治疗白血病常产生耐药现象，其原因可能是体内出现了突变的白血病细胞株，因而失去了将巯嘌呤变为巯嘌呤核糖核苷酸的能力。

不良反应/毒副作用

较常见的为骨髓抑制：可有白细胞及血小板减少；肝脏损害：可致胆汁郁积出现黄疸；消化系统：恶心、呕吐、食欲减退、口腔炎、腹泻，但较少发生，可见于服药量过大的患者。高尿酸血症：多见于白血病治疗初期，严重的可发生尿酸性肾病；间质性肺炎及肺纤维化少见。

药物相互作用

与别嘌呤同时服用时，由于后者抑制了巯嘌呤的代谢，明显地增加巯嘌呤的效能与毒性；本品与对肝细胞有毒性的药物同时服用时，有增加对肝细胞毒性的危险；本品与其他对骨髓有抑制的抗肿瘤药物或放射治疗合并应用时，会增强巯嘌呤效应，因而必须考虑调节本品的剂量与疗程。

检测结果详述

地高辛-心血管药物

通用名 :地高辛片

商品名 :可力

检测结果

具有更慢的药物代谢

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
ABCB1	rs1045642	A/G	具有更慢的药物代谢	强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于高血压、瓣膜性心脏病、先天性心脏病等急性和慢性心功能不全。尤其适用于伴有快速心室率的心房颤动的心功能不全；对于肺源性心脏病、心肌严重缺血、活动性心肌炎及心外因素如严重贫血、甲状腺功能低下及维生素B1缺乏症的心功能不全疗效差；用于控制伴有快速心室率的心房颤动、心房扑动患者的心室率及室上性心动过速。

药理/毒理作用

治疗剂量时：本品选择性地与心肌细胞膜钠离子–钾离子ATP酶结合而抑制该酶活性，使心肌细胞膜内外钠离子-钾离子主动耦联转运受损，心肌细胞内钠离子浓度升高，从而使肌膜上钠离子钙离子交换趋于活跃，使细胞浆内钙离子增多，肌浆网内钙离子储量亦增多，心肌兴奋时，有较多的钙离子释放；心肌细胞内钙离子浓度增高，激动心肌收缩蛋白从而增加心肌收缩力。由于其正性肌力作用，使衰竭心脏心输出量增加，血流动力学状态改善，消除交感神经张力的反射性增高，并增强迷走神经张力，因而减慢心率。小剂量时提高窦房结对迷走神经冲动的敏感性，可增强其减慢心率作用。大剂量则可直接抑制窦房结、房室结和希氏束而呈现窦性心动过缓和不同程度的房室传导阻滞。通过对心肌电活动的直接作用和对迷走神经的间接作用，降低窦房结自律性；提高普肯野氏纤维自律性；减慢房室结传导速度，延长其有效不应期，导致房室结隐匿性传导增加，可减慢心房纤颤或心房扑动的心室率；由于本药缩短心房有效不应期，当用于房性心动过速和房扑时，可能导致心房率的加速和心房扑动转为心房纤颤；缩短普肯野氏纤维有效不应期。

不良反应/毒副作用

常见的不良反应包括：促心律失常作用、胃纳不佳或恶心、呕吐（刺激延髓中枢）、下腹痛、异常的无力、软弱。少见的反应包括：视力模糊或“色视”，如黄视、绿视、腹泻、中枢神经系统反应如精神抑郁或错乱。罕见的反应包括：嗜睡、头痛及皮疹、荨麻疹（过敏反应）。在洋地黄的中毒表现中，促心律失常最重要，最常见者为室性早搏，约占促心律失常不良反应的33%。其次为房室传导阻滞，阵发性或加速性交界性心动过速，阵发性房性心动过速伴房室传导阻滞，室性心动过速、窦性停搏、心室颤动等。儿童中心律失常比其他反应多见，但室性心律失常比成人少见。新生儿可有P–R间期延长。

药物相互作用

与两性霉素B、皮质激素或失钾利尿剂如布美他尼、依他尼酸等同用时，可引起低血钾而致洋地黄中毒。与制酸药或止泻吸附药如白陶土、果胶、考来烯胺和其它阴离子交换树脂、柳氮磺吡啶或新霉素、对氨水杨酸同用时，可抑制洋地黄强心甙吸收而导致强心甙作用减弱。与抗心律失常药、钙盐注射剂、可卡因、泮库溴胺、萝芙木碱、琥珀胆碱或拟肾上腺素类药同用时，可因作用相加而导致心律失常。有严重或完全性房室传导阻滞且伴正常血钾者的应用洋地黄患者不应同时应用钾盐，但噻嗪类利尿剂与本品同用时，常须给予钾盐，以防止低钾血症。β受体阻滞剂与本品同用，有导致房室传导阻滞发生严重心动过缓的可能。与奎尼丁同用，可使本品血药浓度提高约一倍，提高程度与奎尼丁用量相关，甚至可达到中毒浓度，即使停用地高辛，其血药浓度仍继续上升。与维拉帕米、地尔硫卓、胺碘酮合用，由于降低肾及全身对地高辛的清除率而提高其血药浓度，可引起严重心动过缓。螺内酯可延长本品半衰期。血管紧张素转换酶抑制剂及其受体拮抗剂可使本品血药浓度增高。依酚氯胺与本品合用可致明显心动过缓。吲哚美辛可减少本品的肾清除，使本品半衰期延长，有中毒危险。本品可能部分抵消肝素的抗凝作用，需调整肝素用量。洋地黄化时静脉用硫酸镁应极其谨慎，尤其是也静注钙盐时，可发生心脏传导阻滞。红霉素由于改变胃肠道菌群，可增加本品在胃肠道的吸收。甲氧氯普胺因促进肠道运动而减少地高辛的生物利用度约25%。普鲁本辛因抑制肠道蠕动而提高地高辛生物利用度约25%。

检测结果详述

华法林-心血管药物

通用名 :华法林钠片

商品名 :华法林钠片

检测结果

药物有效性更好，需要关注该药的用药剂量，毒性/不良反应风险增高

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2C9	rs1057910	A/A	可使用正常的用药剂量	非常强
CYP2C9	rs1057910	A/A	毒性/不良反应风险正常	非常强
VKORC1	rs9923231	T/T	需要减少用药剂量	非常强
CYP2C9	rs1799853	C/C	可使用正常的用药剂量	非常强
VKORC1	rs9934438	A/A	需要减少用药剂量	较强
CYP4F2	rs2108622	C/T	需要增加用药剂量	较强
VKORC1	rs7294	C/C	可使用正常的用药剂量	较强
VKORC1	rs17708472	G/G	可使用正常的用药剂量	强
CYP2C9	rs56165452	T/T	可使用正常的用药剂量	强
CYP2C9	rs7900194	G/G	可使用正常的用药剂量	强
VKORC1	rs8050894	G/G	需要减少用药剂量	强
VKORC1	rs9923231	T/T	药物有效性更好	强
VKORC1	rs9923231	T/T	毒性/不良反应风险增加	强
VKORC1	rs61742245	C/C	可使用正常的用药剂量	强
VKORC1	rs2359612	A/A	可使用正常的用药剂量	强
CYP2C9	rs28371686	C/C	可使用正常的用药剂量	强
VKORC1	rs2884737	A/A	需要增加用药剂量	强
CYP2C9	rs4917639	A/A	可使用正常的用药剂量	强
HELLS	rs12777823	G/G	可使用正常的用药剂量	一般
GGCX	rs11676382	C/C	可使用正常的用药剂量	一般
CALU	rs339097	A/A	可使用正常的用药剂量	一般

适应症

适用于需长期持续抗凝的患者：能防止血栓的形成及发展，用于治疗血栓栓塞性疾病；治疗手术后或创伤后的静脉血栓形成，并可作心肌梗死的辅助用药；对曾有血栓栓塞病患者及有术后血栓并发症危险者，可予预防性用药。

药理/毒理作用

本品为双香豆素类中效抗凝剂，其作用机制为竞争性对抗维生素K的作用，抑制肝细胞中凝血因子的合成，还具有降低凝血酶诱导的血小板聚集反应的作用，因而具有抗凝和抗血小板聚集功能。

不良反应/毒副作用

过量易致各种出血。早期表现有瘀斑、紫癜、牙龈出血、鼻衄、伤口出血经久不愈，月经量过多等。出血可发生在任何部位，特别是泌尿和消化道。肠壁血肿可致亚急性肠梗阻，也可见硬膜下颅内血肿和穿刺部位血肿。偶见不良反应有恶心、呕吐、腹泻、瘙痒性皮疹，过敏反应及皮肤坏死。大量口服甚至出现双侧乳房坏死，微血管病或溶血性贫血以及大范围皮肤坏疽；一次量过大的尤其危险。

药物相互作用

增强本品抗凝作用的药物有：阿司匹林、水杨酸钠、胰高血糖素、奎尼丁、吲哚美辛、保泰松、奎宁、利尿酸、甲磺丁脲、甲硝唑、别嘌呤醇、红霉素、氯霉素、某些氨基糖苷类抗生素、头孢菌素类、苯碘达隆、西咪替丁、氯贝丁酯、右旋甲状腺素、对乙酰氨基酚等。降低本品抗凝作用的药物：苯妥英钠、巴比妥类、口服避孕药、雌激素、考来烯胺、利福平、维生素K类、氯噻酮、螺内酯、扑痛酮、皮质激素等。不能与本品合用的药物：盐酸肾上腺素、阿米卡星、维生素B12、间羟胺、缩宫素、盐酸氯丙嗪、盐酸万古霉素等。本品与水合氯醛合用，其药效和毒性均增强，应减量慎用。维生素K的吸收障碍或合成下降也影响本品的抗凝作用。

检测结果详述

辛伐他汀-心血管药物

通用名 :辛伐他汀胶囊,辛伐他汀滴丸,辛伐他汀片,辛伐他汀分散片

商品名 :博占同,剑之亭,希赛,幸露,忆辛,辛可,旨泰,理舒达,米希伦,赛夫丁,新达苏,正支,京必舒新,西之达

检测结果

药物有效性更好，需要关注该药的药物毒性/不良反应风险

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
SLCO1B1	rs4149056	T/C	毒性/不良反应风险增加	非常强
HMGCR	rs17244841	A/A	药物有效性正常	强
ABCB1	rs2032582	A/C	药物有效性更好	强
GATM-AS1	rs1346268	C/C	毒性/不良反应风险减少	一般
SLC28A2	rs1719247	C/T	毒性/不良反应风险减少	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于治疗高胆固醇血症和混合型高脂血症、冠心病和脑中风。

药理/毒理作用

本品本身无活性，口服吸收后的水解产物在体内竞争性地抑制胆固醇合成过程中的限速酶羟甲戊二酰辅酶A还原酶，使胆固醇的合成减少，也使低密度脂蛋白受体合成增加，主要作用部位在肝脏，结果使血胆固醇和低密度脂蛋白胆固醇水平降低，中度降低血清甘油三酯水平和增高血高密度脂蛋白水平。由此对动脉粥样硬化和冠心病的防治产生作用。在小鼠，给3～4倍人用剂量可以致癌，但在人类大规模长期临床试验中未见肿瘤发生增加。已有的研究未发现本品有致突变作用。

不良反应/毒副作用

本品最常见的不良反应为胃肠道不适，其他还有头痛、皮疹、头晕、视觉模糊和味觉障碍。偶可引起血氨基转移酶可逆性升高。因此需监测肝功能。少见的不良反应有阳萎、失眠。罕见的不良反应有肌炎、肌痛、横纹肌溶解，表现为肌肉疼痛、乏力、发烧，并伴有血肌酸磷酸激酶升高、肌红蛋白尿等，横纹肌溶解可导致肾功能衰竭，但较罕见。本品与免疫抑制剂、叶酸衍生物、烟酸、吉非罗齐、红霉素等合用可增加肌病发生的危险。有报道发生过肝炎、胰腺炎及过敏反应如血管神经性水肿。

药物相互作用

本品与口服抗凝药合用可使凝血酶原时间延长，使出血的危险性增加。本品与免疫抑制剂如环孢素、红霉素、吉非罗齐、烟酸等合用可增加肌溶解和急性肾功能衰竭发生的危险。考来替泊、考来烯胺可使本品的生物利用度降低，故应在服用前者4小时后服用本品。

检测结果详述

瑞舒伐他汀-心血管药物

通用名 :瑞舒伐他汀钙片

商品名 :可定

检测结果

具有更慢的药物代谢，毒性/不良反应风险增高

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
SLCO1B1	rs4149056	T/C	具有更慢的药物代谢	强
ABCG2	rs2231142	G/G	药物代谢正常	一般
ABCG2	rs2231142	G/G	药物有效性正常	一般
COQ2	rs4693075	G/C	毒性/不良反应风险增加	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品适用于经饮食控制和其它非药物治疗（如：运动治疗、减轻体重）仍不能适当控制血脂异常的原发性高胆固醇血症（Ⅱa型，包括杂合子家族性高胆固醇血症）或混合型血脂异常症（Ⅱb型）。本品也适用于纯合子家族性高胆固醇血症的患者，作为饮食控制和其它降脂措施（如LDL去除疗法）的辅助治疗，或在这些方法不适用时使用。

药理/毒理作用

瑞舒伐他汀是一种选择性、竞争性的HMG - CoA还原酶抑制剂。HMG - CoA还原酶是3–羟–3–甲戊二酰辅酶A转变成甲羟戊酸过程中的限速酶，甲羟戊酸是胆固醇的前体。动物试验与细胞培养试验结果显示，瑞舒伐他汀被肝脏摄取率高，并具有选择性，肝脏是降低胆固醇的作用靶器官。体内、体外试验结果显示，瑞舒伐他汀能增加细胞表面的肝LDL受体数量，由此增强对LDL的摄取和分解代谢，并抑制肝脏VLDL合成，从而减少VLDL和LDL颗粒的总数量。对于纯合子与杂合子家族性高胆固醇血症患者、非家族性高胆固醇血症患者、混合型血脂异常患者，瑞舒伐他汀能降低总胆固醇、LDL - C、ApoB、非HDL–C水平。瑞舒伐他汀也能降低TG、升高HDL–C水平。对于单纯高甘油三酯血症患者，瑞舒伐他汀能降低总胆固醇、LDL - C、VLDL–C、ApoB、非HDL–C、TG水平，并升高HDL–C水平。

不良反应/毒副作用

本品所见的不良反应通常是轻度的和短暂性的。在国外对照临床试验中，因不良事件而退出试验的患者不到4%。不良事件的频率按如下次序排列：常见（发生率大于1/100，小于1/10）；少见（大于1/1000，小于1/100）；罕见（大于1/10000，小于1/1000）；极罕见（小于1/10000）。免疫系统异常罕见：过敏反应，包括血管神经性水肿。

药物相互作用

环孢素：本品与环孢素合并使用时，瑞舒伐他汀的AUC比在健康志愿者中所观察到的平均高7倍（与服用本品同样剂量的相比）。合用不影响环孢素的血浆浓度。维生素K拮抗剂：同其它HMG–CoA还原酶抑制剂一样，对同时使用维生素K拮抗剂（如：华法林）的患者，开始使用本品或逐渐增加本品剂量可能导致INR升高。停用本品或逐渐降低本品剂量可导致INR降低。在这种情况下，适当检测INR是需要的。吉非贝齐和其它降脂产品：本品与吉非贝齐同时使用，可使瑞舒伐他汀的Cmax和AUC增加2倍。抗酸药：同时给予本品和一种含氢氧化铝镁的抗酯药混悬液，可使瑞舒伐他汀的血浆浓度降低约50%。如果在服用本品2小时后再给予抗酸药，这种影响可减轻。这种药物相互作用的临床意义尚未研究。

检测结果详述

醋硝香豆素-心血管药物

通用名 :醋硝香豆素

商品名 :醋硝香豆素

检测结果

需要关注该药的用药剂量

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
VKORC1	rs9923231	T/T	需要减少用药剂量	较强
VKORC1	rs7294	C/C	可使用正常的用药剂量	强
CYP2C9	rs1057910	A/A	可使用正常的用药剂量	强
VKORC1	rs9934438	A/A	需要减少用药剂量	强
CYP4F2	rs2108622	C/T	需要增加用药剂量	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于预防和治疗血管内血栓性疾病，如，防治静脉血栓、肺栓塞、心肌梗死及心房纤颤引起的栓塞。尤其适用于长期维持抗凝者，对急性动脉闭塞需先用肝素控制症状，再用本品。

药理/毒理作用

本品系双香豆素的合成代用品，化学结构与维生素K相似，与维生素K发生竞争性拮抗，妨碍后者的利用，使肝脏中凝血酶原和凝血因子II、Ⅶ、IX、 X 的合成受阻。是双香豆素类中抗凝效力最强的口服抗凝药。作用较双香豆素快，但维持时间较短。对已合成的凝血酶原和凝血因子无作用。

不良反应/毒副作用

口服过量引起出血，最常见的出血部位为皮肤、黏膜、胃肠道、泌尿道，也见尿血、齿龈出血、鼻衄、瘀斑和咯血等现象。偶尔出现头晕、恶心、腹泻、皮肤过敏，严重持续性头疼、背疼、腹痛等。

药物相互作用

与本品合用能增强抗凝作用的药物有：①能与本品竞争血浆蛋白结合，使游离的双香豆乙酯增多，如阿司匹林、保泰松、羟基保泰松、甲芬那酸、水合氯醛、氯贝丁酯（安妥明）、磺胺类药、丙磺舒等；②抑制肝微粒体酶，使本品代谢降低而增效，如氯霉素、别嘌呤醇、单胺氧化酶抑制药、甲硝唑（灭滴灵）、西咪替丁等；③减少维生素K的吸收和影响凝血酶原合成的药物，如各种广谱抗生素、长期服用液状石蜡或考来烯胺（消胆胺）等；④能促进使本品与受体结合的药物，奎尼丁、甲状腺素、同化激素、苯乙双胍；⑤干扰血小板功能，促进抗凝作用的药物，如大剂量阿司匹林、水杨酸类、前列腺素合成酶抑制药、氯丙嗪、苯海拉明等；⑥此外，能增强抗凝作用的药物还有丙硫氧嘧啶、二氮嗪（Diazoxide）、丙吡胺（Disopyramide）、口服降糖药、磺吡酮（抗痛风药）等；机制尚不明确；⑦肾上腺皮质激素和苯妥英钠既可增加，也可减弱抗凝的作用，有导致胃肠道出血的危险。一般不合用；⑧不能与链激酶、尿激酶合用，否则易导致危重出血与本品合用能减弱抗凝作用的药物：①抑制口服抗凝药吸收，包括制酸药、轻泻药、灰黄霉素、利福平、格鲁米特（导眠能）、甲丙氨酯（安宁）等；②维生素K、口服避孕药和雌激素等，竞争有关酶蛋白，促进因子Ⅱ、Ⅶ、IX、 X 的合成。

检测结果详述

阿托伐他汀-心血管药物

通用名 :阿托伐他汀钙片

商品名 :立普妥,阿乐

检测结果

药物有效性更好，毒性/不良反应风险增高

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
APOE	rs7412	C/C	药物有效性正常	强
KIF6	rs20455	A/G	药物有效性更好	一般
COQ2	rs4693075	G/C	毒性/不良反应风险增加	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于治疗高胆固醇血症和混合型高脂血症、冠心病和脑中风。

药理/毒理作用

本品为他汀类血脂调节药，属HMG-CoA还原酶抑制剂。本身无活性，口服吸收后的水解产物在体内竞争性地抑制胆固醇合成过程中的限速酶羟甲戊二酰辅酶A还原酶，使胆固醇的合成减少，也使低密度脂蛋白受体合成增加，主要作用部位在肝脏，结果使血胆固醇和低密度脂蛋白胆固醇水平降低，中度降低血清甘油三酯水平和增高血高密度脂蛋白水平。

不良反应/毒副作用

本品最常见的不良反应为胃肠道不适，其他还有头痛、皮疹、头晕、视觉模糊和味觉障碍。偶可引起血氨基转移酶可逆性升高。因此需监测肝功能。少见的不良反应有阳萎、失眠。罕见的不良反应有肌炎、肌痛、横纹肌溶解，表现为肌肉疼痛、乏力、发烧，并伴有血肌酸磷酸激酶升高、肌红蛋白尿等，横纹肌溶解可导致肾功能衰竭，但较罕见。本品与免疫抑制剂、叶酸衍生物、烟酸、吉非罗齐、红霉素等合用可增加肌病发生的危险。有报道发生过肝炎、胰腺炎及过敏反应如血管神经性水肿。

药物相互作用

本品与口服抗凝药合用可使凝血酶原时间延长，使出血的危险性增加。本品与免疫抑制剂如环孢素、红霉素、吉非罗齐、烟酸等合用可增加肌溶解和急性肾功能衰竭发生的危险。考来替泊、考来烯胺可使本品的生物利用度降低，故应在服用前者4小时后服用本品。

检测结果详述

氨氯地平-心血管药物

通用名 :苯磺酸氨氯地平片,苯磺酸氨氯地平胶囊,马来酸氨氯地平片,马来酸左旋氨氯地平片,苯磺酸左旋氨氯地平片,甲磺酸氨氯地平片,苯磺酸氨氯地平分散片,门冬氨酸氨氯地平片

商品名 :亚斯克平,平能,伏络清,可苹,玄宁,安内真,施慧达,欣络平,宁立平,兰迪,压氏达,络活喜,西络宁,力斯得,奥万路

检测结果

具有更慢的药物代谢

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP3A5	rs776746	C/T	具有更慢的药物代谢	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

高血压（单独或与其他药物合并使用）；心绞痛：尤其自发性心绞痛（单独或与其他药物合并使用）。

药理/毒理作用

苯磺酸氨氯地平是二氢吡啶类钙拮抗剂（钙离子拮抗剂或慢通道阻滞剂）。心肌和平滑肌的收缩依赖于细胞外钙离子通过特异性离子通道进入细胞。本品选择性抑制钙离子跨膜进入平滑肌细胞和心肌细胞，对平滑肌的作用大于心肌。其与钙通道的相互作用决定于它和受体位点结合和解离的渐进性速率，因此药理作用逐渐产生。本品是外周动脉扩张剂，直接作用于血管平滑肌，降低外周血管阻力，从而降低血压。本品缓解心绞痛的准确机制尚不明确，但可能在运动时，本品通过降低外周阻力（后负荷）减少心脏做功和速率血压乘积，减少心肌氧需治疗劳力型心绞痛；通过抑制钙离子、肾上腺素、5–羟色胺和血栓素A2引起的冠状动脉和小动脉收缩，恢复缺血区血供治疗自发性心绞痛。本品不影响窦房结功能和房室传导。

不良反应/毒副作用

本品在10mg/日的剂量范围内有良好的耐受性，大多数不良反应是轻中度的。本品因不良反应而停药的仅为1.5%，与安慰剂没有明显差别（约1%）。最常见的不良反应是头痛和水肿。发生率大于1%的剂量相关性不良反应如下：水肿、头晕、潮红和心悸。与剂量关系不明确，但发生率超过1.0%的不良反应如下：头痛、疲倦、恶心、腹痛和嗜睡。

药物相互作用

西咪替丁、葡萄柚汁、致酸剂：合用时不改变本品的药代动力学。阿伐他汀、地高辛、乙醇：本品不影响它们的药代动力学。昔多芬：原发性高血压患者单剂服用昔多芬（伟哥）对本品的药代动力学没有影响。两药合用时独立产生降压效应。华法令：本品不改变华法令的凝血酶原作用时间。地高辛、芬妥因和华法令：与本品合用对血浆蛋白结合率没有影响。麻醉药：吸入烃类与本品合用可引起低血压。非甾体类抗炎药：尤其吲哚美辛可减弱本品的降压作用。阻滞剂：与本品合用耐受性良好，但可引起过度低血压，罕见加重心力衰竭。雌激素：合用可引起体液潴留而增高血压。磺吡酮：合用可增加本品的蛋白结合率，产生血药浓度变化。锂：合用可引起神经中毒，出现恶心、呕吐、腹泻、共济失调、震颤和/或麻木。拟交感胺：可减弱本品降压作用。舌下硝酸甘油和长效硝酸酯制剂：与本品合用可加强抗心绞痛效应。虽未报告有反跳作用，但停药时应在医生指导下逐渐减量。噻嗪类利尿药、ACEI、地高辛、华法令、抗生素和口服降糖药可与本品安全合用。

检测结果详述

普伐他汀-心血管药物

通用名 :普伐他汀钠片

商品名 :浦惠旨,美百乐镇,富利他之,福他宁,普拉固

检测结果

药物有效性更好，具有更慢的药物代谢

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
HMGCR	rs17244841	A/A	药物有效性正常	强
SLCO1B1	rs4149056	T/C	具有更慢的药物代谢	强
KIF6	rs20455	A/G	药物有效性更好	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

适用于饮食限制仍不能控制的原发性高胆固醇血症或合并有高甘油三酯三酰甘油血症患者（IIa和IIb型）。

药理/毒理作用

本品为3-羟基3-甲基戊二酰辅酶A还原酶（HMG-CoA还原酶）的竞争性抑制剂，HMG-CoA还原酶是胆固醇生物合成初期阶段的限速酶，本品可逆性地抑制HMG-CoA还原酶，从而抑制胆固醇的生物合成。本品从二方面发挥其降脂作用，第一是通过可逆性抑制HMG-CoA还原酶的活性使细胞内胆固醇的量有一定程度的降低，导致细胞表面低密度脂蛋白（LDL）受体数的增加，从而加强了由受体介导的LDL-C的分解代谢及血液中LDL-C的清除；第二，是通过抑制LDL-C的前体-极低密度脂蛋白（VLDL-C）在肝脏中的合成从而抑制LDL-C的生成。

不良反应/毒副作用

可见轻度氨基转氨酶升高、皮疹、肌痛、头痛、胸痛、恶心、呕吐、腹泻、疲乏等。

药物相互作用

在服用考来烯胺前一小时或后四小时给予本品或在服用考来替泊和标准膳食前一小时给予本品，其生物利用度和治疗作用在临床上都没有明显的下降，若同时服用上述二药中任一个品种，则本品生物利用度下降40%～50%.与安替比林联合应用时，并不影响细胞色素P450系统对安替比林的清除，由于本品无诱导肝脏药物代谢酶作用，所以不会与其它由细胞色素P450系统代谢的药物（如苯妥英钠，奎尼丁）产生明显的相互作用。与华法令合用，本品稳态时的生物利用度参数不改变，本品不改变华法令与血浆蛋白的结合，较长期服用这两个药，对华法令的抗凝作用不产生任何改变。与阿司匹林、制酸剂（在服用本品前一小时给予）、西咪替丁、吉非贝齐、烟酸或丙丁酚相互作用的研究中，本品的生物利用度未见显著差异，服用制酸剂及西咪替丁后可改变本品的血药浓度，但并不影响疗效。与利尿剂、抗高血压药、洋地黄、转换酶抑制剂、钙通道阻滞剂、β-阻滞剂或硝酸甘油等药物合用未见明显的相互作用。

检测结果详述

维拉帕米-心血管药物

通用名 :盐酸维拉帕米缓释片,盐酸维拉帕米缓释胶囊,注射用盐酸维拉帕米

商品名 :盖衡,奥地迈尔,诺富生,巴平特佳,缓释异搏定

检测结果

需要关注该药的药物有效性，毒性/不良反应风险增高

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
ADRB1	rs1801252	A/A	与其他药物对比，此药物疗效更差	弱
ADRB1	rs1801252	A/A	毒性/不良反应风险增加	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

心绞痛：变异型心绞痛；不稳定性心绞痛；慢性稳定性心绞痛。心律失常：与地高辛合用控制慢性心房颤动和/或心房扑动时的心室率；预防阵发性室上性心动过速的反复发作和原发性高血压。

药理/毒理作用

药理作用：盐酸维拉帕米为钙离子拮抗剂。通过调节心肌传导细胞、心肌收缩细胞以及动脉血管平滑肌细胞细胞膜上的钙离子内流，发挥其药理学作用，但不改变血清钙浓度。盐酸维拉帕米扩张心脏正常部位和缺血部位的冠状动脉主干和小动脉，拮抗自发的或麦角新碱诱发的冠状动脉痉挛，增加了冠状动脉痉挛病人心肌氧的递送，解除和预防冠状动脉痉挛；维拉帕米减少总外周阻力，降低心肌耗氧量。可用于治疗变异型心绞痛和不稳定型心绞痛。维拉帕米减少钙离子内流，延长房室结的有效不应期，减慢传导，可降低慢性心房颤动和心房扑动病人的心室率；减少阵发性室上性心动过速发作的频率。

不良反应/毒副作用

以推荐的单剂量和每日总量为起始剂量并逐渐向上调整剂量用药，严重不良反应少见。发生率在1～10%的不良反应：便秘（7.3%）；眩晕、轻度头痛（3.5%）；恶心（2.7%）；低血压（2.5%）；头痛（2.2%）。外周水肿（2.1%）；充血性心力衰竭（1.8%）；窦性心动过缓，I度、II度或III度房室阻滞；皮疹（1.2%）；乏力；心悸；转氨酶升高，伴或不伴碱性磷酸酶和胆红素的升高，这种升高有时是一过性的，甚至继续使用维拉帕米仍可消失。发生率小于1%的不良反应：低血压；心动过速；潮红；溢乳；牙龈增生；非梗阻性麻痹性肠梗阻等。

药物相互作用

环磷酰胺、长春新碱、甲基苄肼、强的松、长春碱酰胺、阿霉素、顺铂等细胞毒性药物减少维拉帕米的吸收。苯巴比妥、乙内酰脲、维生素D、苯磺唑酮和雷米封通过增加肝脏代谢降低维拉帕米的血浆浓度。西咪替丁可能提高维拉帕米的生物利用度。维拉帕米抑制乙醇的消除，导致血中乙醇浓度增加，可能延长酒精的毒性作用。少数病例报道维拉帕米和阿司匹林合用，出血时间较单独使用阿司匹林时延长。与β受体阻滞剂联合使用，可增强对房室传导的抑制作用。长期服用维拉帕米，使地高辛血药浓度增加50～75%。维拉帕米明显影响肝硬化病人地高辛的药代动力学，使地高辛的总清除率和肾外清除率分别减少27%和29%。因此服用维拉帕米时，须减少地高辛和洋地黄的剂量。与血管扩张剂、血管紧张素转换酶抑制剂、利尿剂等抗高血压药合用时，降压作用叠加，应适当监测联合降压治疗的病人。与胺碘酮合用可能增加心脏毒性。

检测结果详述

卡维地洛-心血管药物

通用名 :卡维地洛片,卡维地洛胶囊

商品名 :妥尔,金络,络德,瑞欣乐,枢衡,克为德,卓异,凯络,康达欣

检测结果

药物有效性更差

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
ADRB2	rs1042714	C/C	药物有效性更差	弱
ADRB1	rs1801253	G/C	药物有效性更差	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

原发性高血压：可单独用药，也可和其它降压药合用，尤其是噻嗪类利尿剂。心功能不全：轻度或中度心功能不全（NYHA分级II或III级），合并应用洋地黄类药物、利尿剂和血管紧张素转换酶抑制剂（ACEI）。也可用于ACEI不耐受和使用或不使用洋地黄类药物、肼屈嗪或硝酸酯类药物治疗的心功能不全者。

药理/毒理作用

卡维地洛在治疗剂量范围内，无内在拟交感活性。本品阻滞突触后膜受体，从而扩张血管、降低外周血管阻力；阻滞受体，抑制肾脏分泌肾素，阻断肾素–血管紧张素–醛固酮系统，产生降压作用。卡维地洛降压迅速，可长时间维持降压作用。对左室射血分数、心功能、肾功能、肾血流灌注、外周血流量、血浆电解质和血脂水平没有影响，不影响心率或使其稍微减慢，极少产生水钠潴留。

不良反应/毒副作用

高血压：发生率≥1%，不考虑因果关系的不良事件：乏力，心动过缓，体位性低血压，体位依赖性水肿，下肢水肿，眩晕，失眠，嗜睡，腹痛，腹泻，血小板减少，高脂血症，背痛，病毒感染，鼻炎，咽炎，呼吸困难，泌尿道感染。发生率>0.1%，小于1%：四肢缺血，心动过速，运动功能减退，胆红素尿，转氨酶增高，胸骨下疼痛，水肿，焦虑，睡眠紊乱，抑郁加重，注意力不集中，思维异常，情绪不稳定，哮喘，男性性欲下降，瘙痒，红斑，斑丘疹，光过敏反应，耳鸣，尿频，口干，多汗，低钾，糖尿病，高脂血症，贫血，白细胞减少。发生率小于等于0.1%，但很重要：三度房室传导阻滞，束支传导阻滞，心肌缺血，脑血管障碍，惊厥，偏头痛，神经痛，脱发，剥脱性皮炎，健忘症，胃肠道出血，气管痉挛，肺水肿，听力下降，呼吸性碱中毒，尿素氮增高，高密度脂蛋白下降，全血细胞减少。

药物相互作用

CYP2D6抑制剂：无卡维地洛与CYP2D6抑制剂（如奎尼丁、氟西汀、帕罗西汀）相互作用的研究，但预计该类药物将提高卡维地洛右旋体的浓度。回顾性分析表明，CYP2D6代谢不良者在加量期眩晕的发生率高，推测可能是由于浓度增高的具有α阻滞活性的右旋体的血管扩张作用。耗竭儿茶酚胺的药物：卡维地洛与可耗竭儿茶酚胺药物（如利血平、单氨氧化酶抑制剂）同时服用，必须密切观察患者的低血压和/或严重心动过缓症状。地高辛：卡维地洛和地高辛同时服用，可增加血地高辛浓度15%。可乐定：与卡维地洛同时服用，可能增强降低血压和减慢心率的作用。在停用可乐定前几天应先停用卡维地洛，然后可乐定逐渐减量至停药。环胞素：增加环胞素的血谷浓度，环胞素需要减量以维持在治疗浓度之内。建议开始卡维地洛的治疗后密切监测环胞素浓度，适当调整环胞素剂量。肝代谢诱导剂和抑制剂：雷米封减少70%的卡维地洛血浆浓度。

检测结果详述

阿替洛尔-心血管药物

通用名 :阿替洛尔片

商品名 :阿廷诺,万马

检测结果

需要关注该药的药物有效性

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
ADRB1	rs1801252	A/A	与其他药物对比，此药物疗效更好	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

主要用于治疗高血压、心绞痛、心肌梗死，也可用于心律失常、甲状腺机能亢进、嗜铬细胞瘤。

药理/毒理作用

本品为选择性β-肾上腺素受体阻滞剂，不具有膜稳定作用和内源性拟交感活性。但不抑制异丙肾上腺素的支气管扩张作用。其降血压与减少心肌耗氧量的机制与普萘洛尔相同。大规模临床试验证实，阿替洛尔可减少急性心肌梗死0～7天的死亡率。治疗剂量对心肌收缩力无明显抑制。

不良反应/毒副作用

在心肌梗死病人中，最常见的不良反应为低血压和心动过缓；其他反应可有头晕、四肢冰冷、疲劳、乏力、肠胃不适、精神抑郁、脱发、血小板减少症、牛皮癣样皮肤反应、牛皮癣恶化、皮疹及干眼等。罕见引起敏感病人的心脏传导阻滞。

药物相互作用

阿替洛尔与其它抗高血压药物及利尿剂并用，能加强其降压效果。Ⅰ类抗心律失常药、异搏定、麻醉剂要特别谨慎。β-受体阻滞剂会加剧停用氯压定引起的高血压反跳，如两药联合使用，本药应在停用氯压定前几天停用，如果用本药取代氯压定，应在停止服用氯压定数天后才开始β-受体阻滞剂的疗程。

检测结果详述

美托洛尔-心血管药物

通用名 :酒石酸美托洛尔片,注射用酒石酸美托洛尔,酒石酸美托洛尔缓释片,琥珀酸美托洛尔缓释片

商品名 :倍他乐克,均青,蒙得康,托西尔康

检测结果

需要关注该药的药物有效性

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
ADRB1	rs1801252	A/A	与其他药物对比，此药物疗效更好	弱
ADRB1	rs1801253	G/C	药物有效性更差	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于治疗高血压、心绞痛、心肌梗死、肥厚型心肌病、主动脉夹层、心律失常、甲状腺机能亢进、心脏神经官能症等。近年来也用于心力衰竭的治疗，此时应在有经验的医师指导下使用。

药理/毒理作用

本药属于2A类即无部分激动活性的β1–受体阻断药（心脏选择性β–受体阻断药）。它对β1–受体有选择性阻断作用，无PAA（部分激动活性），无膜稳定作用。其阻断β–受体的作用约与普萘洛尔（PP）相等，对β1–受体的选择性稍逊于阿替洛尔。美托洛尔对心脏的作用如减慢心率、抑制心收缩力、降低自律性和延缓房室传导时间等与普萘洛尔、阿替洛尔（AT）相似，其降低运动试验时升高的血压和心率的作用也与PP、AT相似。其对血管和支气管平滑肌的收缩作用较PP为弱，因此对呼吸道的影响也较小，但仍强于AT。美托洛尔也能降低血浆肾素活性。本品无致突变作用；对胎儿无影响；大鼠服用本品2年，800mg/天未发现良性及恶性新生物。

不良反应/毒副作用

心血管系统：心率减慢、传导阻滞、血压降低、心衰加重、外周血管痉挛导致的四肢冰冷或脉搏不能触及、雷诺氏现象。因脂溶性及较易透入中枢神经系统，故该系统的不良反应较多。疲乏和眩晕占10%，抑郁占5%，其它有头痛、多梦、失眠等，偶见幻觉。消化系统：恶心、胃痛、便秘、腹泻，但不严重，很少影响用药。其它：气急、关节痛、瘙痒、腹膜后腔纤维变性、耳聋、眼痛等。

药物相互作用

与西咪替丁合用或预先使用奎尼丁均可增加美托洛尔的血中浓度；与利血平合用可增强本品作用，需注意低血压与心动过速。

检测结果详述

地尔硫卓-心血管药物

通用名 :盐酸地尔硫卓注射液,盐酸地尔硫卓缓释片,盐酸地尔硫卓片,盐酸地尔硫卓缓释胶囊,注射用盐酸地尔硫卓,盐酸地尔硫卓控释胶囊

商品名 :太韦特,恬尔新,心泰,艾克朗,恬尔心,合心爽,合贝爽,贝洛信,芊克,亚宝灵爽,蒂尔丁

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
PLCD3	rs12946454	A/A	药物有效性正常	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

冠状动脉痉挛引起的心绞痛和劳力型心绞痛、高血压、肥源性心肌病。

药理/毒理作用

药理作用：本品为钙离子通道阻滞剂，其作用与心肌与血管平滑肌除极时抑制钙离子内流有关。本品可以有效地扩张心外膜和心内膜下的冠状动脉，缓解自发性心绞痛或由麦角新诱发冠状动脉痉挛所致心绞痛；通过减慢心率和降低血压，减少心肌需氧量，增加运动耐量并缓解劳力型心绞痛。本品使血管平滑肌松弛，周围血管阻力下降，血压降低。其降压的幅度与高血压的程度有关，血压正常者仅使血压轻度下降。本品有负性肌力作用，并可减慢窦房结和房室结的传导。致癌、致突变和生殖毒性作用：有报告大鼠服用本品24个月，小鼠服用本品21个月未发现致癌作用。体外细菌实验未发现致突变作用。动物实验证实本品对生育力无明显作用。

不良反应/毒副作用

常见：浮肿、头痛、恶心、眩晕、皮疹、无力。罕见：心血管系统：房室传导阻滞、心动过缓、束支传导阻滞、充血性心衰、心电图异常、低血压、心悸、晕厥、心动过速、室性早搏。神经系统：多梦、遗忘、抑郁、步态异常、幻觉、失眠、神经质、感觉异常、性格改变、嗜睡、震颤。消化系统：厌食、便秘、腹泻、味觉障碍、消化不良、口渴、呕吐、体重增加、碱性磷酸酶、乳酸脱氢酶、谷草转氨酶、谷丙转氨酶轻度升高。皮肤：瘀点、光敏感、瘙痒、荨麻疹。其他：弱视、CPK升高、口干、呼吸困难、鼻出血、易激惹、高血糖、高尿酸血症、阳痿、肌痉挛、鼻充血、多尿、夜尿增多、耳鸣、骨关节痛、脱发、多形性红斑、锥体外系综合征、齿龈增生、溶血性贫血、出血时间延长、白细胞减少、紫癜、视网膜病变、血小板减少、剥脱性皮炎。

药物相互作用

β-受体阻滞剂：研究表明盐酸地尔硫卓与β受体阻滞剂合用耐受性良好，但在左心室功能不全及传导功能障碍患者中资料尚不充分。本品可增加普萘洛尔生物利用度近50%，因而在开始或停止两药合用时需调整普萘洛尔剂量。西咪替丁：由于抑制细胞色素P450氧化酶影响本品首过代谢，可明显增加本品血药浓度峰值及药时曲线下面积。雷尼替丁仅使本品血药浓度轻度升高。地高辛：有报告本品可使地高辛血药浓度增加20%，但也有不影响的报告，虽然结果矛盾，但在开始、调整和停止本品治疗时应监测地高辛血药浓度，以免地高辛过量或不足。麻醉药：对心肌收缩、传导、自律性都有抑制，并有血管扩张作用，可与本品产生协同作用。因此，两药合用时须仔细调整剂量。

检测结果详述

雷米普利-心血管药物

通用名 :雷米普利片

商品名 :瑞素坦,瑞泰

检测结果

药物有效性更好

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
ACE	rs4344	A/A	药物有效性更好	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

原发性高血压；急性心肌梗死（2–9天）后出现的轻到中度心力衰竭（NYHA II和III）；非糖尿病肾病患者（肌酐清除率 < 70 ml/min/1.73m2,尿蛋白 > 1g/天），尤其是伴有动脉高血压的患者；在心血管危险增加的患者，如明显冠心病病史、糖尿病同时有至少一个额外危险因素、外周动脉闭塞性疾病或者脑卒中，降低心肌梗死、脑卒中或者心血管死亡的可能性。

药理/毒理作用

雷米普利是一个前体药物，经胃肠道吸收后在肝脏水解生成雷米普利拉 - 具有活性的、强效和长效的血管紧张素转化酶(ACE)抑制剂。服用雷米普利会导致血浆肾素活性的升高和血管紧张素Ⅱ及醛固酮血浆浓度的下降。因为血管紧张素Ⅱ的减少，ACE抑制剂可导致外周血管扩张和血管阻力下降，从而产生有益的血流动力学效应。有证据显示，组织ACE，尤其是血管系统—而不是循环中的ACE，是决定血流动力学效应的主要因素。同激肽酶II一样，血管紧张素转化酶也能降解缓激肽。有证据显示，雷米普利拉引起的ACE抑制，对激肽释放酶–激肽–前列腺素系统能产生某些效应。有人推测这一机制参与了雷米普利的降压和代谢作用。高血压患者服用雷米普利后卧位和立位血压均下降。在服药后的1–2小时内就产生明显的降压效应；峰值效应出现在服药后的3–6小时；已显示治疗剂量的降压效应至少可以维持24小时。

不良反应/毒副作用

在使用雷米普利片或其他ACE抑制剂治疗期间，能够发生下列不良反应：心血管：偶尔地，尤其是在使用雷米普利治疗的初始阶段和伴有盐和/或体液流失的患者(如已采用利尿剂治疗)、心衰患者(尤其是急性心肌梗死后)和严重高血压患者，当本品和/或利尿剂的用量增加时，可能会出现血压过度降低(低血压，直立性低血压)，伴有头晕、头重脚轻(一些患者注意力丧失)、出汗、虚弱、视觉障碍等症状，罕见意识丧失(晕厥)等症状。下列不良反应可能与血压明显下降相关：心动过速、心悸、心绞痛、个别心肌梗死、TIA、缺血性脑卒中。可能出现心律失常或者心律失常加重；在用雷米普利治疗期间，由于血管狭窄引起的循环紊乱可能加重。肾脏偶尔可发生肾损害或者肾损害加重，个别病例可导致急性肾功能衰竭。

药物相互作用

雷米普利片或其它ACE抑制剂与下列药物合用可产生如下作用：钾盐、保钾利尿剂(如螺旋内酯、阿米洛利、氨苯蝶啶)：血钾浓度明显增加(与这些药物同时应用时必须严密监测血清钾浓度)。抗高血压药物(尤其利尿剂)和其它具有潜在降压作用的药物(如硝酸盐、三环类抗抑郁药)：雷米普利的降压效果增强(在同时使用利尿剂治疗期间，推荐定期检测血清钠浓度)催眠药、镇静剂、麻醉剂：血压明显下降(手术前应告知麻醉师正使用雷米普利治疗)拟交感类血管升压药(如肾上腺素)：可能减弱雷米普利的降压效果(推荐严密监测血压)别嘌呤醇、普鲁卡因酰胺、细胞生长抑制剂、免疫抑制剂、有全身作用的皮质醇类和其它能引起血象变化的药物：增加血液学反应的可能性，尤其血液白细胞计数下降，白细胞减少症。锂：血清锂浓度增高，由此增强锂的心脏和神经毒性(需要定期监测血清锂浓度)。

检测结果详述

氯沙坦-心血管药物

通用名 :氯沙坦钾氢氯噻嗪片,氯沙坦钾片

商品名 :海捷亚,科素亚

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2C9	rs1057910	A/A	药物代谢正常	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品适用于治疗原发性高血压。

药理/毒理作用

本品为血管紧张素II受体(AT1型)拮抗剂。可以阻断内源性及外源性的血管紧张素II所产生的各种药理作用(包括促使血管收缩，醛固酮释放等作用)；本品可选择性的作用于AT1受体，不影响其他激素受体或心血管中重要的离子通道的功能，也不抑制降解缓激肽的血管紧张素转化酶(激肽酶II)，不影响血管紧张素II及缓激肽的代谢过程。雄性小鼠口服氯沙坦钾其LD50为2248mg/Kg(6744mg/m2)(是推荐的成人每天最大剂量的1124倍)。小鼠和大鼠口服本品其显著的最小致死量分别为1000mg/Kg(3000mg/m2)和2000mg/Kg(11800mg/m2)，分别是推荐成人每天最大剂量的500倍和1000倍。通过对猴子进行三个月，大鼠和狗进行一年的多次口服给药的一系列毒性试验来评价氯沙坦钾的潜在毒性，未发现会阻碍在治疗剂量水平上服药。

不良反应/毒副作用

本品耐受性良好；不良反应轻微且短暂，尚未发生因药物不良反应而需终止治疗病例。应用本品时总的不良反应发生率与安慰剂类似。在对原发性高血压的临床对照研究中，1%及以上用本品治疗的病人中，与药物有关、发生率比安慰剂高的唯一不良反应是头晕。另外，不足1%的病人发生与剂量有关的体位性低血压。尽管皮疹在对照临床试验中的发生率较安慰剂低，但也有个别报道。在这些原发性高血压的临床双盲对照研究中，应用本品后，不论是否与药物有关，发生率在1%及以上的不良反应有：（1）全身：腹痛、乏力/疲劳、胸痛、水肿/肿胀；（2）心血管系统：心悸、心动过速；（3）消化系统：腹泻、消化不良、恶心；（4）肌肉骨骼系统：背痛、肌肉痉挛；（5）神经/精神系统：头晕、头痛、失眠；（6）呼吸系统：咳嗽、鼻充血、咽炎、窦性失调、上呼吸道感染。

药物相互作用

在临床药动学的研究中，已确认和氢氯噻嗪、地高辛、华法令、西咪替丁、苯巴比妥、酮康唑和红霉素不具有临床意义上的药物相互作用。已有报道利福平和氟康唑可降低活性代谢产物水平。这些相互作用的临床结果还没有得到评价。其它抑制血管紧张素II及其作用的药物一样，本品与保钾利尿药(如：螺内酯，氨苯蝶啶，阿米洛利)、补钾剂、或含钾的盐代用品合用时，可导致血钾升高。与其它抗高血压药物一样，非甾体抗炎药吲哚美辛可降低氯沙坦的抗高血压作用。

检测结果详述

氯吡格雷-心血管药物

通用名 :硫酸氢氯吡格雷片

商品名 :泰嘉,波立维

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2C19	rs28399504	A/A	药物转化能力正常	非常强
CYP2C19	rs28399504	A/A	药物有效性正常	非常强
CYP2C19	rs4244285	G/G	药物有效性正常	非常强
CYP2C19	rs4986893	G/G	药物有效性正常	非常强
CES1	rs71647871	C/C	药物转化能力正常	一般
CES1	rs71647871	C/C	药物有效性正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

氯吡格雷用于以下患者，预防动脉粥样硬化血栓形成事件：近期心肌梗死患者（从几天到小于35天）、近期缺血性卒中患者（从7天到小于6个月）或确诊外周动脉性疾病的患者。急性冠脉综合征的患者，非ST段抬高性急性冠脉综合征（包括不稳定性心绞痛或非Q波心肌梗死），包括经皮冠状动脉介入术后置入支架的患者，与阿司匹林合用。用于ST段抬高性急性冠脉综合征患者，与阿司匹林联合，可合并在溶栓治疗中使用。

药理/毒理作用

氯吡格雷是一种血小板聚集抑制剂，选择性地抑制二磷酸腺苷(ADP)与它的血小板受体的结合及继发的ADP介导的糖蛋白GPⅡb/Ⅲa复合物的活化，因此可抑制血小板聚集。氯吡格雷必须经生物转化才能抑制血小板的聚集。氯吡格雷还能阻断其它激动剂通过释放ADP引起的血小板聚集。氯吡格雷对血小板ADP受体的作用是不可逆的，因此暴露于氯吡格雷的血小板的整个生命周期都受到影响，血小板正常功能的恢复速率同血小板的更新一致。氯吡格雷75mg，每日一次重复给药，从第一天开始明显抑制ADP诱导的血小板聚集，抑制作用逐步增强并在3~7天达到稳态。在稳态时，每天服用氯吡格雷75mg的平均抑制水平为40%~60%，一般在中止治疗后5天内血小板聚集和出血时间逐渐回到基线水平。在大鼠和狒狒进行的临床前研究中，最常见的反应为肝脏变化。这些肝脏变化是由于药品对肝代谢酶影响的结果，给药剂量为人体服用75mg/天氯吡格雷获得暴露量的25倍。人体接受治疗剂量的氯吡格雷对肝脏代谢酶没有作用。大鼠和狒狒服用非常高剂量氯吡格雷，对胃耐受性有影响（胃炎，胃溃疡和/或呕吐）。

不良反应/毒副作用

临床研究经验：已在42000多例患者中对氯吡格雷的安全性进行了评价，其中9000例患者治疗不少于1年。与阿司匹林325mg/日相比，氯吡格雷75mg/日的耐受性较好。在该研究中，氯吡格雷的总体耐受性与阿司匹林相似，与年龄、性别及种族无关。出血性疾患：接受氯吡格雷或阿司匹林治疗的患者，出血事件的总体发生率均为9.3%。氯吡格雷、阿司匹林所致严重出血事件的发生率分别为1.4%、1.6%。接受氯吡格雷治疗的病人，胃肠道出血的发生率为2.0%，其中0.7%需住院治疗；接受阿司匹林治疗的患者的相应比率分别为2.7%和1.1%。与阿司匹林相比，服用氯吡格雷的病人其他出血事件的发生率较高(7.3%比6.5%)，但两个治疗组的严重事件发生率相似（0.6%比0.4%）。两个治疗组的最常见不良事件为：紫癜/淤斑/血肿，和鼻出血。其他发生率较低的事件为血肿、血尿和眼部出血（主要是结膜出血）。接受氯吡格雷和阿司匹林的患者，颅内出血的发生率分别为0.4%和0.5%。

药物相互作用

华法林：因能增加出血强度，不提倡波立维与华法林合用。糖蛋白ⅡbⅢa拮抗剂：在外伤、外科手术或其它有出血倾向并使用糖蛋白ⅡbⅢa拮抗剂的病人，慎用波立维。乙酰水杨酸（阿司匹林）：阿司匹林不改变氯吡格雷对由ADP诱导的血小板聚集的抑制作用，但氯吡格雷增强阿司匹林对胶原诱导的血小板聚集的抑制作用。然而，合用阿司匹林500mg，一天服用两次，使用一天，并不显著增加氯吡格雷引起的出血时间延长。氯吡格雷与阿司匹林之间可能存在药效学相互作用，使出血危险性增加，所以，两药合用时应注意观察。然而，已有氯吡格雷与阿司匹林联用一年以上者。肝素：氯吡格雷不改变肝素对凝血的作用，不必改变肝素的剂量。合用肝素不影响氯吡格雷对血小板聚集的抑制作用。溶栓药物：在急性心肌梗死的病人中，对氯吡格雷与纤维蛋白特异性或非特异性的溶栓剂和肝素联合用药的安全性进行了评价。临床出血的发生率与溶栓剂、肝素和阿司匹林联合用药者相似。非甾体抗炎药(NSAIDs)：在健康自愿者进行的临床试验中，氯吡格雷与萘普生合用使胃肠道隐性出血增加。

检测结果详述

他克莫司-风湿免疫药物

通用名 :他克莫司软膏,他克莫司胶囊,他克莫司注射液

商品名 :普特彼,普乐可复

检测结果

药物有效性更差，需要关注该药的用药剂量，具有更快的药物代谢

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP3A5	rs776746	C/T	具有更快的药物代谢	非常强
CYP3A5	rs776746	C/T	需要增加用药剂量	非常强
CYP3A4	rs2740574	T/T	需要减少用药剂量	强
CYP3A5	rs776746	C/T	药物有效性更差	强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

预防肝脏或肾脏移植术后的移植物排斥反应。治疗肝脏或肾脏移植术后应用其他免疫抑制药物无法控制的移植物排斥反应。

药理/毒理作用

在分子水平，他克莫司的作用是利用其与细胞性蛋白质（FKBP12）相结合，而在细胞内蓄积产生效用。FKBP12–他克莫司复合物会专一性地结合以及抑制calcinurin，其会抑制T细胞中所产生钙离子依赖型讯息传导路径作用，因此防止不连续性淋巴因子基因的转录。本药是具有高度免疫抑制的药物，其活性在体外及体内实验中都已被证实。本药抑制形成主要移植排斥作用之细胞毒性淋巴球的生成。本药抑制T细胞的活化作用以及T辅助细胞依赖型B细胞的增生作用，也会抑制如白介素–2、白介素–3及γ–干扰素等淋巴因子的生成与白介素–2受体的表达。在分子水平，本药的效应似乎是由结合到细胞性蛋白质（FKBP）所产生，此蛋白质也会造成该化合物累积在细胞间。在体内试验中发现，本药显示出对肝脏及肾脏移植有效。

不良反应/毒副作用

由于患者疾病非常严重，且经常是多药合用，与免疫抑制剂相关的不良反应通常难以确定。有证据表明下述的多种不良反应均为可逆性，减量可使其减轻或消失。与静脉给药相比，口服给药的不良反应发生率较低。多数患者似乎在术后最初几周出现较多的不良反应，可能与高剂量静脉用药有关。下述不良反应按系统分类，在同一系统内按出现频率排序。感染：就像用其它免疫抑制剂一样，患者用本品后增加了对病毒、细菌、真菌和/或原虫感染的易感性。已有的感染性疾病可能还会加重。既有全身感染，也有局部感染，如脓肿，肺炎。如果本品与其它免疫抑制剂一起使用，会增加过度免疫抑制的风险。对患者用本品和环孢素作为基础免疫抑制治疗进行比较，发现接受本品治疗的患者CMV感染发病率降低。肾脏：频发肾功能异常（血肌酐升高、尿素氮升高、尿量减少）；罕见肾衰；个例报道有：溶血性尿毒综合征（HUS）、肾小管坏死；在整个治疗期间都会出现肾脏不良反应，因此对肾移植患者，应注意与排斥反应的症状区分。血糖代谢：据报道本品治疗的患者出现高血糖和糖尿病。中枢神经系统：频发震颤、头痛、感觉异常和失眠，大多数为中等程度，不影响日常活动。心血管系统：患者常出现高血压。血液及淋巴系统：血液学变化包括贫血、凝血性疾病和血小板减少、白细胞增生或白细胞减少和全血细胞减少症。

药物相互作用

体内观察：药物相互作用的临床资料有限。然而本品在临床试验中与大量的药物联合应用。据报道并用的甲强龙可以降低或升高本品的血浆浓度。有报道达那唑和克霉唑增加本品血药浓度。在大鼠本品降低戊巴比妥和安替比林的清除率和增加半衰期。与环孢素A合用：当与环孢素A同时给药时，本品增加环孢素A的半衰期。另外，出现协同/累加的肾毒性。因为这些原因，不推荐本品和环孢素联合应用，且患者由原来环孢素转换为本品时应特别注意。体外资料：像环孢素A一样，本品主要由肝细胞色素P450系统代谢。尤其，本品对细胞色素P4503A4抑制作用广而强。其它药物对经细胞色素P4503A4代谢的他克莫司影响：体外试验表明，下列药物可能是本品代谢的潜在抑制剂：溴麦角环肽、可的松、麦角胺、红霉素、孕二烯酮、炔雌醇、醋竹桃霉素、交沙霉素、氟康唑、酮康唑、咪康唑、咪达唑仑、尼伐地平、奥美拉唑、他莫昔芬和异搏定。在体外模型中，没有观察到下列药物对本品代谢有抑制作用：阿司匹林、开博通、西咪替丁、环丙沙星、二氯芬酸、强力霉素、呋噻咪、格列苯脲、米帕明、利多卡因、扑热息痛、孕酮、雷尼替丁、磺胺甲基异恶唑、甲氧苄啶、万古霉素。

检测结果详述

环孢素-风湿免疫药物

通用名 :环孢素软胶囊,环孢素口服溶液

商品名 :丽珠环明,赛斯平,田可,新赛斯平,新山地明

检测结果

需要增加用药剂量

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP3A5	rs776746	C/T	需要增加用药剂量	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

适用于预防同种异体肾、肝、心、骨髓等器官或组织移植所发生的排斥反应，也适用于预防及治疗骨髓移植时发生的移植物抗宿主反应。本品常与肾上腺皮质激素等免疫抑制剂联合应用，以提高疗效。近年来有报道试用于治疗眼色素层炎、重型再生障碍性贫血及难治性自身免疫性血小板减少性紫癜、银屑病、难治性狼疮肾炎等。

药理/毒理作用

环孢素为一新型的T淋巴细胞调节剂，能特异性地抑制辅助T淋巴细胞的活性，但并不抑制T淋巴细胞，反而促进其增殖。本品亦可抑制B淋巴细胞的活性：本品还能选择性抑制T淋巴细胞所分泌的白细胞介素–2、干扰素，亦能抑制单核、吞噬细胞所分泌的白细胞介素–l。在明显抑制宿主细胞免疫的同时，对体液免疫亦有抑制作用。能抑制体内抗移植物抗体的产生，因而具有抗排斥的作用。本品不影响吞噬细胞的功能，不产生明显的骨髓抑制作用。

不良反应/毒副作用

较常见的有厌食、恶心、呕吐等胃肠道反应，牙龈增生伴出血、疼痛、约1/3用药者有肾毒性，可出现血清肌酐、尿素氮增高、肾小球滤过率减低等肾功能损害、高血压等症状。牙龈增生一般可在停药6个月后消失。慢性、进行性肾中毒多于治疗后约12个月发生。不常见的有惊厥，其原因可能为本品对肾脏毒性及低镁血症有关。此外本品尚可引起氨基转移酶升高、胆汁淤积、高胆红素血症、高血糖、多毛症、手震颤、高尿酸血症伴血小板减少、微血管病性溶血性贫血、四肢感觉异常、下肢痛性痉挛等。此外，有报告本品可促进ADP诱发血小板聚集，增加血栓烷A2的释放和凝血活酶的生成，增强因子Ⅶ的活性，减少前列环素产生，诱发血栓形成。罕见的有过敏反应、胰腺炎、白细胞减少、雷诺综合征、糖尿病、血尿等（过敏反应一般只发生在经静脉途径给药的患者，表现为面、颈部发红，气喘、呼吸短促等）。严重各种不良反应大多与使用剂量过大有关，防止反应的方法是经常监测本品的血药浓度，调节本品的全血浓度，使能维持在临床能起免疫抑制作用而不致有严重不良反应的范围内。有报道认为如在下次服药前测得的本品全血谷浓度约为100～200ng／ml，则可达上述效应。如发生不良反应，应立即给相应的治疗，并减少本品的用量或停用。

药物相互作用

本品与雌激素、雄激素、西咪替丁、地尔硫卓、红霉素、酮康唑等合用，可增加本品的血浆浓度。因而可能使本品的肝、肾毒性增加。故与上述各药合用时须慎重，应监测患者的肝、肾功能及本品的血药浓度。与吲哚美辛等非甾体消炎镇痛药合用时，可使发生肾功能衰竭的危险性增加。用本品时如输注贮存超过10日的库存血或本品与保钾利尿剂、含高钾的药物等合用，可使血钾增高。与肝酶诱导剂合用：由于会诱导肝微粒体的酶而增加本品的代谢，故须调节本品的剂量。与肾上腺皮质激素、硫唑嘌呤、苯丁酸氮芥、环磷酰胺等免疫抑制剂合用。可能会增加引起感染和淋巴增生性疾病的危险性，故应谨慎。与洛伐他汀(降血脂药)合用于心脏移植患者，有可能增加横纹肌溶解和急性肾功能衰竭的危险性。与能引起肾毒性的药合用，可增加对肾脏的毒性。如发生肾功能不全，应减低药品的剂量或停药。

检测结果详述

英夫利昔单抗-风湿免疫药物

通用名 :注射用英夫利昔单抗

商品名 :英利西单抗,类克,因福利美

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
LTA	rs1800629	G/G	药物有效性正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

类风湿关节炎：本品是疾病控制性抗风湿药物。对于中重度活动性类风湿关节炎患者，本品与甲氨蝶呤合用可用于减轻症状和体征，改善身体机能，预防患者残疾。克罗恩病：对于接受传统治疗效果不佳的中重度活动性克罗恩病患者，本品可用于减轻症状和体征，达到并维持临床疗效，促进粘膜愈合，改善生活质量，使患者减少皮质激素用量或停止使用皮质激素。瘘管性克罗恩病：对于瘘管性克罗恩病患者，本品可用于减少肠-皮肤瘘管和直肠-阴道瘘管的数量，促进并维持瘘管愈合，减轻症状和体征，改善生活质量。强直性脊柱炎：对于活动性强直性脊柱炎患者，本品可用于减轻症状和体征，包括增加活动幅度，改善身体机能，改善生活质量。

药理/毒理作用

英夫利昔单抗通过与可溶性和穿越膜形式TNFα高亲和力结合和抑制TNFα与其受体结合，中和TNFα生物学活性。英夫利昔单抗不中和TNFβ，一种相关细胞因子，与TNFα利用相同受体。生物学活性归因于TNFα包括：促炎症细胞因子例如白介素(IL)1和6的诱导作用，通过激活内皮细胞和白细胞，嗜中性的和嗜酸性功能活性，急性期反应物和其它肝蛋白的诱导，及通过滑膜细胞和/或软骨细胞产生组织降解酶增加内皮层和粘附分子的表达增强白细胞迁移的通透性。在体外和体内表达穿越膜TNFα与英夫利昔单抗结合细胞可被溶解。利用人纤维母细胞，内皮细胞，嗜中性，B和T-淋巴细胞和上皮细胞在宽广不同体外分析中英夫利昔单抗抑制TNFα的功能活性。还不清楚这些生物学反应标志物与本品发挥其临床效应机制的相互关系。抗-TNFα抗体减低棉顶狨猴结肠炎模型中疾病活动度，和减低滑膜炎和在一种鼠类胶原-诱导关节炎模型中关节侵蚀。转基因小鼠构成性表达人TNFα发生的多关节炎和当疾病开始后给药英夫利昔单抗预防允许侵蚀关节愈合。

不良反应/毒副作用

感染是较常见而重要的不良反应。类风湿关节炎患者易患结核病，而用肿瘤坏死因子拮抗剂可使结核病患病率进一步增加。少数患者有诱发感染加重的危险性，对于有严重感染或机会性感染者，包括脓毒性关节炎、感染假体、急性脓肿、骨髓炎、脓毒血症或全身真菌感染等，不应开始或继续用这类药，但感染控制后可恢复治疗。使用这类药的少数患者，乙型肝炎的症状和病毒血症加重。FDA调查发现，在使用TNF抑制剂的儿童和青少年中，有48人患上了淋巴瘤等癌症，在使用2年半后罹患癌症的风险将会升高。儿童和青少年在接受TNF抑制剂治疗30个月以后罹患癌症的概率将会增加。大剂量英夫利昔似乎与充血性心衰和死亡相对危险高有关，尤其在心功能很差的类风湿关节炎患者中。因此建议肿瘤坏死因子拮抗剂应尽量避免或慎用于充血性心力衰竭控制不好的类风湿性关节炎患者。个别病例有白细胞减少、中性粒细胞减少、全血细胞减少、过敏、心包积液、皮肤、全身性血管炎及自身免疫综合征等。有些妇女在用这类药物过程中妊娠，但她们在正常分娩、流产和终止妊娠率方面与正常人群无差别，为以防万一，一旦发现妊娠应停用这类药物。还有呼吸道感染、咳嗽、恶心、胃痛、背部疼痛、腹泻、头痛、头晕、疲倦、痕痒和尿道感染。部分病人会出现过敏反应。

药物相互作用

与阿那白滞素或阿巴西普使用可增加严重感染的风险。活疫苗不应与本品接种。

检测结果详述

阿达木单抗-风湿免疫药物

通用名 :阿达木单抗注射液

商品名 :修美乐

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
LTA	rs1800629	G/G	药物有效性正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

类风湿关节炎：本品与甲氨蝶呤合用用于治疗对改变病情抗风湿药（DMARDs）包括甲氨蝶呤疗效不佳的成年中重度活动性类风湿关节炎患者。本品与甲氨蝶呤联合用药，可以减缓患者关节损伤的进展（X线显示）并且可以改善身体机能。

药理/毒理作用

阿达木单抗可以与TNF特异性结合，通过阻断TNF与p55和p75细胞表面TNF受体的相互作用从而消除其生物学功能。阿达木单抗还可以调节由TNF介导或调控的生物学效应，包括改变对白细胞游走起到重要作用的粘附分子的水平（ELAM–1，VCAM–1和ICAM–1，半数抑制浓度为0.1–0.2nM）。类风湿关节炎患者接受本品治疗后，与基线水平相比较，急性期炎性反应物（C反应蛋白（CRP）、红细胞沉降率（ESR））和血清细胞因子（IL–6）水平快速下降。导致组织重塑并使软骨破坏的基质金属蛋白酶（MMP–1和MMP–3）的血清水平也会出现下降。接受本品治疗的患者通常会出现慢性炎症的血液学指标改善。遗传毒性遗传毒性试验没有发现阿达木单抗可能对人体产生特殊的危害。生殖毒性在短尾猴胚胎胎仔发育，围产期发育毒性研究中，阿达木单抗剂量达到30和100mg/kg（每组9–17只猴）时，没有对胎仔造成危害。

不良反应/毒副作用

最严重的不良反应为重度感染、神经功能影响以及淋巴系统的某些恶性肿瘤。最常见的不良反应是感染（比如鼻咽炎、上呼吸道感染和鼻窦炎）、注射部位反应（红斑、瘙痒、出血、疼痛或肿胀）、头痛和骨骼肌疼痛。大多数注射部位反应轻微，无须停药。

药物相互作用

在类风湿关节炎，多关节的幼年特发性关节炎和银屑病关节炎患者中，将本品作为单药物治疗以及与甲氨蝶呤联合用药进行研究。与作为单药治疗相比．本品与甲氨蝶呤同时使用时产生的抗体较低。不使用甲氨蝶呤会造成抗体形成增加，加快清除，减少阿达木单抗疗效。不推荐本品和阿那白滞素联合用药。不推荐本品和阿巴他塞联合用药。由于没有进行药物配伍研究。本品不能与其它药物混合使用。

检测结果详述

依那西普-风湿免疫药物

通用名 :注射用依那西普

商品名 :恩利

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
LTA	rs1800629	G/G	药物有效性正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

类风湿关节炎（RA）：中度至重度活动性类风湿关节炎的成年患者对包括甲氨蝶呤（如果不禁忌使用）在内的DMARD（改善病情的抗风湿药）无效时，可用依那西普与甲氨蝶呤联用治疗。已证实依那西普单独使用或与甲氨蝶呤联用时，可降低X线检测相的关节损害进展率，并改善关节功能。强直性脊柱炎（AS）重度活动性强直性脊柱炎的成年患者对常规治疗无效时可使用依那西普治疗。

药理/毒理作用

药理作用：类风湿关节炎和强直性脊柱炎的关节病理多数是由前炎性分子介导的，这些分子与一个由肿瘤坏死因子（TNF）控制的网络相联系。TNF是类风湿性关节炎炎性反应中一个主导作用的细胞因子。在强直性脊柱炎患者的血清和滑膜组织也可以发现TNF水平升高。依那西普是细胞表面TNF受体的竞争性抑制剂，可以抑制TNF的生物活性，从而阻断了TNF介导的细胞反应。依那西普可能还参与调节由TNF诱导或调节的其它下游分子（如：细胞因子、黏附分子或蛋白酶）控制的生物反应。毒性研究：在依那西普的毒理学研究中没有明显的剂量限制性毒性或靶器官毒性。一系列离体和在体研究认为依那西普没有遗传毒性。由于在啮齿类动物出现了中和抗体，所以未进行依那西普的致癌性研究和对生育力及围产期毒性的标准评估。小鼠和大鼠单次皮下注射2000mg/kg或单次静脉注射剂量1000mg/kg后，依那西普未产生致死性或显著的毒性体征。猕猴持续4周或者26周每周两次，每次15mg/kg（该剂量下AUC比人体推荐剂量25mg时测得的AUC高27倍以上）后，未发现剂量限制性毒性或靶器官毒性。

不良反应/毒副作用

最常见的不良反应报告为注射部位反应（比如疼痛，肿胀，瘙痒，红斑和注射部位出血），感染（比如上呼吸道感染，支气管炎，膀胱感染和皮肤感染），变态反应，自身抗体形成，瘙痒和发热。依那西普也有严重不良反应的报道。肿瘤坏死因子抑制剂，比如依那西普，会影响免疫系统，他们的使用也许会影响患者自身对感染和肿瘤的抵抗能力。依那西普治疗后出现严重感染的患者小于1/100。安全性报告中也包含致命或威胁生命的感染和脓毒血症。使用依那西普的患者也有各种恶性肿瘤的报告，包括乳腺癌，皮肤癌和淋巴瘤。也有严重的血液系统、神经系统异常以及自身免疫反应的报告。这些包括罕见的全血细胞减少和非常罕见的再生障碍性贫血。使用依那西普的患者还有中枢和外周神经系统脱髓鞘病变的报告，分别为罕见和非常罕见。另外还有罕见的狼疮，狼疮相关表现和血管炎的报告。

药物相互作用

依那西普和阿那白滞素联合治疗：与单独使用依那西普或者阿那白滞素治疗的患者相比，两种药物同时治疗时患者严重感染的发生率更高。另外，在一项双盲安慰剂对照的试验中，与单独使用依那西普的患者相比，接受基础甲氨蝶呤治疗的患者同时使用依那西普和阿那白滞素后，严重感染（7%）和中性粒细胞减少的发病率增高。尚未证实依那西普和阿那白滞素联合用药可以增加临床效果，因此不推荐使用。依那西普和阿巴他塞联合治疗：在临床研究中，依那西普和阿巴他塞联合治疗导致严重不良事件的发生率增加，并未证实这种联合疗法可以增加临床效果，因此不推荐使用。依那西普和柳氮磺胺吡啶联合治疗：在临床试验中，接受确定剂量柳氮磺胺吡啶治疗的成年患者合并使用依那西普后，与单用依那西普和单用磺胺类药物相比，合并用药患者的平均白细胞计数显著下降。尚未明确这一发现的临床意义。无药物相互作用：临床试验发现，依那西普与糖皮质激素、水杨酸盐类药物（除柳氮磺胺吡啶外）、非甾体抗炎药（NSAIDs）、镇痛药或甲氨蝶呤合并使用时未见药物相互作用。未发现与地高辛或华法林合并用药时出现有临床意义的药代动力学药物–药物相互作用。

检测结果详述

甲氧氯普胺-消化系统药物

通用名 :甲氧氯普胺片,儿:甲氧氯普胺片

商品名 :胃复安,儿:胃复安

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYB5R3	rs200872504	C/C	毒性/不良反应风险正常	较强
CYB5R3	rs121965006	A/A	毒性/不良反应风险正常	较强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

镇吐药。主要用于各种病因所致恶心、呕吐、嗳气、消化不良、胃部胀满、胃酸过多等症状的治疗；反流性食管炎、胆汁反流性胃炎、功能性胃滞留、胃下垂等；残胃排空延迟症、迷走神经切除后胃排空延缓；糖尿病性胃轻瘫、尿毒症、硬皮病等胶原疾患所致胃排空障碍。

药理/毒理作用

本品为多巴胺第2受体（D2）拮抗剂，同时还具有5 - 羟色胺第4（5–HT4）受体激动效应，对5–HT3受体有轻度抑制作用。可作用于延髓催吐化学感受区（CTZ）中多巴胺受体而提高CTZ的阈值，具有强大的中枢性镇吐作用。本品亦能阻断下丘脑多巴胺受体，抑制催乳素抑制因子，促进泌乳素的分泌，故有一定的催乳作用。对中枢其它部位的抑制作用较微，有较弱的安定作用，较少引起催眠作用。对于胃肠道的作用主要在上消化道，促进胃及上部肠段的运动；提高静息状态胃肠道括约肌的张力增加下食管括约肌的张力和收缩的幅度，使食管下端压力增加，阻滞胃 - 食管反流，加强胃和食管蠕动，并增强对食管内容物的廓清能力，促进胃的排空；促进幽门、十二指肠及上部空肠的松弛，形成胃窦、胃体与上部小肠间的功能协调。这些作用也可增强本品的镇吐效应。本品对小肠和结肠的传送作用尚不确定。

不良反应/毒副作用

较常见的不良反应为：昏睡、烦躁不安、疲怠无力；少见的反应有：乳腺肿痛、恶心、便秘、皮疹、腹泻、睡眠障碍、眩晕、严重口渴、头痛、容易激动；用药期间出现乳汁增多，由于催乳素的刺激所致，大剂量长期应用可能因阻断多巴胺受体，使胆碱能受体相对亢进而导致锥体外系反应（特别是年轻人），可出现肌震颤、发音困难、共济失调等。

药物相互作用

与对乙酰氨基酚、左旋多巴、锂化物、四环素、氨苄青霉素、乙醇和安定等同用时，胃内排空增快，使后者在小肠内吸收增加；与乙醇或中枢抑制药等同时并用，镇静作用均增强；与抗胆碱能药物和麻醉止痛药物合用有拮抗作用；与抗毒蕈碱麻醉性镇静药并用，甲氧氯普胺对胃肠道的能动性效能可被抵消；由于其可释放儿茶酚胺，正在使用单胺氧化酶抑制剂的高血压病人，使用时应注意监控；与扑热息痛、四环素、左旋多巴、乙醇、环孢霉素合用时，可增加其在小肠内的吸收；与阿扑吗啡并用，后者的中枢性与周围性效应均可被抑制；与西咪替丁、慢溶型剂型地高辛同用，后者的胃肠道吸收减少，如间隔2小时服用可以减少这种影响；本品还可增加地高辛的胆汁排出，从而改变其血浓度；与能导致锥体外系反应的药物，如吩噻嗪类药等合用，锥体外系反应发生率与严重性均可有所增加。

检测结果详述

二甲双胍-代谢与内分泌药物

通用名 :盐酸二甲双胍片,二甲双胍格列本脲片(Ⅰ),盐酸二甲双胍肠溶片,盐酸二甲双胍缓释片,盐酸二甲双胍缓释胶囊,二甲双胍格列本脲片(Ⅱ),二甲双胍格列本脲胶囊(Ⅰ)

商品名 :格华止,威能,君士达新,倍顺,山姆士,齐佶,麦克罗辛,双利,泰白,麦特美,联将,联合唐定,泰比,瑞联,瑞诺舒,安禾,众氏得,万苏琪

检测结果

药物有效性更好，具有更慢的药物代谢

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
SLC47A2	rs12943590	G/G	药物有效性更好	一般
SLC47A2	rs12943590	G/G	具有更慢的药物代谢	一般
C11orf65	rs11212617	C/C	药物有效性正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于单纯饮食控制不满意的2型糖尿病病人，尤其是肥胖和伴高胰岛素血症者，用本药不但有降血糖作用，还可能有减轻体重和高胰岛素血症的效果。对某些磺酰脲类疗效差的患者可奏效，如与磺酰脲类、小肠糖苷酶抑制剂或噻唑烷二酮类降糖药合用，较分别单用的效果更好。亦可用于胰岛素治疗的患者，以减少胰岛素用量。

药理/毒理作用

本品为降血糖药。本品可降低2型糖尿病患者空腹及餐后高血糖，HbAlc可下降1%~2%，本品降血糖的机制可能是:增加周围组织对胰岛素的敏感性，增加胰岛素介导的葡萄糖利用。增加非胰岛素依赖的组织对葡萄糖的利用，如脑、血细胞、肾髓质、肠道、皮肤等。抑制肝糖原异生作用，降低肝糖输出，抑制肠壁细胞摄取葡萄糖。抑制胆固醇的生物合成和贮存，降低血甘油三酯及总胆固醇水平。与胰岛素作用不同，本品无促进脂肪合成作用、对正常人无明显降血糖作用，对2型糖尿病单独应用时一般不引起低血糖。

不良反应/毒副作用

常见的有：恶心、呕吐、腹泻、口中有金属味。有时有乏力、疲倦、头晕、皮疹等症状。乳酸性酸中毒虽然发生率很低，但应予注意。临床表现为呕吐、腹痛、过度换气、神志障碍，血液中乳酸浓度增加而不能用尿毒症、酮症酸中毒或水杨酸中毒解释。可减少肠道吸收维生素B12，使血红蛋白减少，产生巨红细胞贫血，也可引起吸收不良。

药物相互作用

与胰岛素合用，降血糖作用加强，应调整剂量。本品可加强抗凝药（如华法林等）的抗凝血作用，可致出血倾向。西咪替丁可增加本品的生物利用度，减少肾脏清除率，故应减少本品剂量。

检测结果详述

罗格列酮-代谢与内分泌药物

通用名 :酒石酸罗格列酮片

商品名 :洛各单

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2C8	rs10509681	T/T	药物代谢正常	强
CYP2C8	rs10509681	T/T	药物有效性正常	强
CYP2C8	rs10509681	T/T	毒性/不良反应风险正常	强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

治疗经饮食控制和锻炼治疗效果仍不满意的2型糖尿病患者。本品可单独应用，也可与磺脲类或双胍类合用治疗单用磺脲类或双胍类血糖控制不佳的2型糖尿病患者。

药理/毒理作用

本品可通过增加组织对胰岛素敏感性，提高细胞对葡萄糖的利用而发挥降低血糖的疗效，可明显降低空腹血糖及胰岛素和C-肽水平，对餐后血糖和胰岛素亦有明显的降低作用。使糖化血红蛋白(HbAlc)水平明显降低。本品的作用机制与一种特异性激活核受体：过氧化物酶体增殖因子激活的g-型受体(PPARg)有关。在人类，PPARg受体分布在一些胰岛素作用的关键靶组织如：脂肪组织、骨骼肌和肝脏等。PPARg核受体的作用是调节胰岛素反应基因转录，而胰岛素反应基因参与控制葡萄糖产生、转运和利用。另外，PPARg反应基因也调节脂肪酸代谢。于动物模型，罗格列酮可以增加肝脏、肌肉和脂肪组织对胰岛素作用的敏感性。可见到在脂肪组织上胰岛素介导的葡萄糖转运子GLUT-4的表达增加。噻唑烷二酮类治疗2型糖尿病奏效的条件为患者尚有一定的分泌胰岛素的能力，如胰岛素已严重缺乏则不能奏效。

不良反应/毒副作用

本品单独应用甚少引起低血糖（小于2%）。对肝脏影响：在治疗2型糖尿病的对比试验中，丙氨酸氨基转移酶（ALT）水平升高的发生率大于正常3倍。轻至中度浮肿及轻度贫血，皆为老年患者（大于等于65岁），较65岁以下者为多见。

药物相互作用

对硝苯地平，口服避孕药(炔雌醇、炔诺酮)等经CYP3A4代谢的药物无临床相互作用。与格列本脲、二甲双胍或阿卡波糖合用时，对这些药物的稳态药代动力学和临床疗效无影响。不影响地高辛、华法林、乙醇、雷尼替丁等在体内的代谢和临床治疗。与磺酰脲类合用，不明显增加后者引起低血糖的频率。与二甲双胍合用，不增加后者胃肠道反应的发生率，不增加血浆乳酸浓度。

检测结果详述

布地奈德-呼吸系统药物

通用名 :布地奈德气雾剂,布地奈德粉吸入剂,布地奈德鼻喷雾剂,布地奈德福莫特罗粉吸入剂,吸入用布地奈德混悬液,儿:布地奈德混悬液

商品名 :吉舒,普米克都保,雷诺考特,信必可都保,普米克令舒,儿:普米克令舒

检测结果

药物有效性更差，毒性/不良反应风险降低

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CRHR1	rs1876828	C/C	药物有效性更差	一般
CRHR1	rs1876828	C/C	毒性/不良反应风险减少	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于非糖皮质激素依赖性或依赖性的支气管哮喘和哮喘性慢性支气管炎患者。

药理/毒理作用

布地奈德是一具有高效局部抗炎作用的糖皮质激素。它能增强内皮细胞、平滑肌细胞和溶酶体膜的稳定性，抑制免疫反应和降低抗体合成，从而使组胺等过敏活性介质的释放减少和活性降低，并能减轻抗原抗体结合时激发的酶促过程，抑制支气管收缩物质的合成和释放而减轻平滑肌的收缩反应。急性、亚急性和长期毒性研究发现，布地奈德的全身作用，如体重下降、淋巴组织及肾上腺皮质萎缩，比其他糖皮质激素弱或者与其他糖皮质激素相当。经过六个不同的试验测试系统评价，布地奈德无致突变作用，亦无致癌作用。

不良反应/毒副作用

本品可能发生以下不良反应：轻度喉部刺激、咳嗽、声嘶；口咽部念珠菌感染；速发或迟发的过敏反应，包括皮疹、接触性皮炎、荨麻疹、血管神经性水肿和支气管痉挛；精神症状，如紧张、不安、抑郁和行为障碍等。

药物相互作用

未见布地奈德与其他治疗哮喘的药物发生有临床意义的相互作用的报道。酮康唑及西咪替丁可影响布地奈德的体内代谢，但吸入的推荐剂量下无明显临床意义。

检测结果详述

右美沙芬-呼吸系统药物

通用名 :注射用氢溴酸右美沙芬,氢溴酸右美沙芬颗粒,氢溴酸右美沙芬分散片,氢溴酸右美沙芬滴鼻液,氢溴酸右美沙芬注射液,氢溴酸右美沙芬缓释片,氢溴酸右美沙芬咀嚼片,右美沙芬缓释混悬液,氢溴酸右美沙芬片,儿:氢溴酸右美沙芬分散片,儿:右美沙芬缓释混悬液

商品名 :洛顺,瑞凯平,降克,舒得,贝泰,可乐尔,德可思,双红灵,迈生,倍克尔,先罗可,可迪,普西兰,儿:小眉,儿:泰诺,儿:联邦克立停,儿:惠菲宁,儿:艾畅

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2D6	rs777560972	G/G	药物代谢正常	非常弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于干咳，包括上呼吸道感染（如感冒和咽炎）、支气管炎等引起的咳嗽。

药理/毒理作用

本品为中枢性镇咳药，可抑制延脑咳嗽中枢而产生镇咳作用。其镇咳作用与可待因相等或稍强。一般治疗剂量不抑制呼吸，长期服用无成瘾性和耐受性。

不良反应/毒副作用

可见头晕、头痛、嗜睡、易激动、嗳气、食欲缺乏、便秘、恶心、皮肤过敏等，但不影响疗效。停药后上述反应可自行消失。过量可引起神志不清，支气管痉挛，呼吸抑制。

药物相互作用

不得与单胺氧化酶抑制剂及抗抑郁药并用。该药品不宜与乙醇及其它中枢神经系统抑制药物并用，因为可以增强对中枢的抑制作用。如与其它药物同时使用可能会发生药物相互作用，详情请咨询医师或药师。

检测结果详述

可待因-呼吸系统药物

通用名 :阿司匹林可待因片,氨酚双氢可待因片,可待因桔梗片,复方磷酸可待因片,复方磷酸可待因口服溶液,复方可待因口服溶液,磷酸可待因缓释片,复方磷酸可待因口服溶液(Ⅲ),复方磷酸可待因糖浆

商品名 :西司奇,路盖克,西可奇,斯力帮,联邦止咳露,新泰洛其,尼柯康,克斯林,奥亭,欧博士

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
UGT2B7	rs7439366	T/T	可使用正常的用药剂量	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

镇咳，用于较剧的频繁干咳，如痰液量较多宜并用祛痰药。镇痛，用于中度以上的疼痛。镇静，用于局麻或全麻时。

药理/毒理作用

对延髓的咳嗽中枢有选择性地抑制，镇咳作用强而迅速。也有镇痛作用，其镇痛作用约为吗啡的1/12~1/7，但强于一般解热镇痛药。能抑制支气管腺体的分泌，可使痰液粘稠，难以咳出，故不宜用于多痰粘稠的患者。

不良反应/毒副作用

较多见的不良反应有：心理变态或幻想；呼吸微弱、缓慢或不规则；心率或快或慢、异常。少见的不良反应：惊厥、耳鸣、震颤或不能自控的肌肉运动等；荨麻疹；瘙痒、皮疹或脸肿等过敏反应；精神抑郁和肌肉强直等。长期应用可引起依赖性。常用量引起依赖性的倾向较其他吗啡类药为弱。典型的症状为：鸡皮疙瘩、食欲减退、腹泻、牙痛、恶心呕吐、流涕、寒颤、打喷嚏、打呵欠、睡眠障碍、胃痉挛、多汗、衰弱无力、心率增速、情绪激动或原因不明的发热。

药物相互作用

本品与抗胆碱药合用时，可加重便秘或尿潴留的不良反应。与美沙酮或其他吗啡类药合用时，可加重中枢性呼吸抑制作用。与肌肉松弛药合用时，呼吸抑制更为显著。

检测结果详述

氢氯噻嗪-生殖与泌尿药物

通用名 :缬沙坦氢氯噻嗪片,依那普利氢氯噻嗪片(Ⅱ),缬沙坦氢氯噻嗪胶囊,厄贝沙坦氢氯噻嗪胶囊,依那普利氢氯噻嗪片,氯沙坦钾氢氯噻嗪片,厄贝沙坦氢氯噻嗪片

商品名 :福坦,依双,佳择,安利博,复欣,久保克,兰普,海捷亚,安博诺,复代文

检测结果

药物有效性更好

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
YEATS4	rs7297610	C/C	药物有效性正常	一般
PRKCA	rs16960228	G/A	药物有效性更好	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

水肿性疾病：排泄体内过多的钠和水，减少细胞外液容量，消除水肿。常见的包括充血性心力衰竭、肝硬化腹水、肾病综合症、急慢性肾炎水肿、慢性肾功能衰竭早期、肾上腺皮质激素和雌激素治疗所致的钠、水潴留。高血压：可单独或与其他降压药联合应用，主要用于治疗原发性高血压。中枢性或肾性尿崩症。肾石症：主要用于预防含钙盐成分形成的结石。

药理/毒理作用

利尿作用，尿钠、钾、氯、磷和镁等离子排泄增加，而对尿钙排泄减少。本类药物作用机制主要抑制远端小管前段和近端小管（作用较轻）对氯化钠的重吸收，从而增加远端小管和集合管的钠离子-钾离子交换，钾离子分泌增多。本类药物都能不同程度地抑制碳酸酐酶活性，故能解释其对近端小管的作用。本类药还能抑制磷酸二酯酶活性，减少肾小管对脂肪酸的摄取和线粒体氧耗，从而抑制肾小管对钠离子、氯离子的主动重吸收。除利尿排钠作用外，可能还有肾外作用机制参与降压，可能是增加胃肠道对钠离子的排泄。对肾血流动力学和肾小球滤过功能的影响。由于肾小管对水、钠离子重吸收减少，肾小管内压力升高，以及流经远曲小管的水和钠离子增多，刺激致密斑通过管-球反射，使肾内肾素、血管紧张素分泌增加，引起肾血管收缩，肾血流量下降，肾小球入球和出球小动脉收缩，肾小球滤过率也下降。肾血流量和肾小球滤过率下降，以及对亨氏袢无作用，是本类药物利尿作用远不如袢利尿药的主要原因。

不良反应/毒副作用

大多不良反应与剂量和疗程有关。水、电解质紊乱所致的副作用较为常见。低钾血症较易发生与噻嗪类利尿药排钾作用有关，长期缺钾可损伤肾小管，严重失钾可引起肾小管上皮的空泡变化，以及引起严重快速性心律失常等异位心率。低氯性碱中毒或低氯、低钾性碱中毒，噻嗪类特别是氢氯噻嗪常明显增加氯化物的排泄。此外低钠血症亦不罕见，导致中枢神经系统症状及加重肾损害。脱水造成血容量和肾血流量减少亦可引起肾小球虑过率降低。上述水、电解质紊乱的临床常见反应有口干、烦渴、肌肉痉挛、恶心、呕吐和极度疲乏无力等。高糖血症。本药可使糖耐量降低，血糖升高，此可能与抑制胰岛素释放有关。高尿酸血症。干扰肾小管排泄尿酸，少数可诱发痛风发作。由于通常无关节疼痛，故高尿酸血症易被忽视。过敏反应，如皮疹、荨麻疹等，但较为少见。血白细胞减少或缺乏症、血小板减少性紫癜等亦少见。其他，如胆囊炎、胰腺炎、性功能减退、光敏感、色觉障碍等，但较罕见。

药物相互作用

肾上腺皮质激素、促肾上腺皮质激素、雌激素、两性霉素B（静脉用药），能降低本药的利尿作用，增加发生电解质紊乱的机会，尤其是低钾血症。非甾体类消炎镇痛药尤其是吲哚美辛，能降低本药的利尿作用，与前者抑制前列腺素合成有关。与拟交感胺类药物合用，利尿作用减弱。考来烯胺（消胆胺）能减少胃肠道对本药的吸收，故应在口服考来烯胺1小时前或4小时后服用本药。与多巴胺合用，利尿作用加强。与降压药合用时，利尿降压作用均加强。与抗痛风药合用时，后者应调整剂量。使抗凝药作用减弱，主要是由于利尿后机体血浆容量下降，血中凝血因子水平升高，加上利尿使肝脏血液供应改善，合成凝血因子增多。降低降糖药的作用。洋地黄类药物、胺碘酮等与本药合用时，应慎防因低钾血症引起的副作用。与锂制剂合用，因本药可减少肾脏对锂的清除，增加锂的肾毒性。乌洛托品与本药合用，其转化为甲醛受抑制，疗效下降。增强非去极化肌松药的作用，与血钾下降有关。与碳酸氢钠合用，发生低氯性碱中毒机会增加。

检测结果详述

美芬妥英-神经类药物

通用名 :美芬妥英

商品名 :美芬妥英片

检测结果

需要减少用药剂量

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2C19	rs11188072	C/C	需要减少用药剂量	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于控制那些对毒性较小的抗惊厥药物难治的患者的癫痫大发作、局灶性癫痫发作、Jacksonian癫痫发作和精神运动性癫痫发作。

药理/毒理作用

美芬妥英表现出类似于苯妥英和巴比妥类药物的拮抗实验动物实验性癫痫发作的药理作用。美芬妥英在与巴比妥类药物相似的人中产生行为和脑电图效应。

不良反应/毒副作用

已经报道了多种副作用和毒性反应与美芬妥英以及其他乙内酰脲化合物。其中许多是剂量相关的，而其他是对这些药物的超敏反应的表现。血液恶质病：已发生白细胞减少，中性白细胞减少，粒细胞缺乏症，血小板减少症和全血细胞减少症。嗜酸粒细胞增多症，单核细胞增多症和白细胞增多症已被描述。简单的贫血，溶血性贫血，巨细胞性贫血和再生障碍性贫血已经发生，但并不常见。有一例独立报告，一位使用美芬妥英治疗17年的患者患有淋巴瘤，但其与药物的关系尚未确定。皮肤和粘膜表现：已经报道了马蹄形，斑纹状，瘢痕形，荨麻疹，紫癜和非特异性皮疹。剥落性皮炎，多形性红斑，中毒性表皮坏死松解和致命性皮肤病已被描述为罕见地发生过。与红斑狼疮综合征相关的皮肤色素沉着和皮疹曾被报道。中枢作用：与剂量相关的嗜睡，共济失调，复视，眼球震颤，发音障碍，疲劳，烦躁，舞蹈运动，抑郁和震颤。治疗初期可能发生神经性，恶心，呕吐，失眠和眩晕。一般来说，这些症状是短暂的，经常随着治疗而消失。意识模糊和精神障碍和癫痫发作增加曾被报道，但与药物的明确因果关系尚不确定。其他：已经报道了肝炎，黄疸和肾病，但药物与这些影响之间的确定的因果关系尚未确定。曾发生脱发，体重增加，水肿，畏光，结膜炎和牙龈增生。观察到模拟霍奇金病的多关节病，肺纤维化，红斑狼疮综合征，淋巴瘤和淋巴结病。

药物相互作用

没有关于使用美芬妥英药物相互作用的报道，然而，当美芬妥英与已知与苯妥英相互作用的产品共同施用时，应谨慎使用。

检测结果详述

拉莫三嗪-神经类药物

通用名 :拉莫三嗪片,拉莫三嗪分散片

商品名 :安闲,利必通

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
UGT1A10	rs2011425	T/T	药物代谢正常	一般
UGT1A10	rs2011425	T/T	药物有效性正常	一般
UGT1A10	rs2011425	T/T	可使用正常的用药剂量	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

癫痫:对12岁以上儿童及成人的单药治疗：简单部分性发作、复杂部分性发作、续发性全身强直–阵挛性发作、原发性全身强直–阵挛性发作。目前暂不推荐对十二岁以下儿童采用单药治疗，因为尚未得到对这类特殊目标人群所进行的对照试验的相应数据。两岁以上儿童及成人的添加疗法：简单部分性发作、复杂部分性发作、续发性全身强直–阵挛性发作、原发性全身强直–阵挛性发作本品也可用于治疗合并有Lennox–Gastaut综合征的癫痫发作。

药理/毒理作用

药理学研究结果提示拉莫三嗪是一种封闭电压应用依从性的钠离子高通道阻滞剂。在培养的神经细胞中，它产生一种应用和电压依从性阻滞持续的反复放电，同时抑制病理性谷氨酸释放(这种氨基酸对癫痫发作的形成起着关键性的作用)，也抑制谷氨酸诱发的动作电位的爆发。在评价药物对中枢神经系统作用的试验中，健康志愿者服用拉莫三嗪240mg，所得结果与安慰剂无异；然而1000mg苯妥英和10mg安定均明显损害细微视觉运动的协调和眼球运动，增加身体的摆动和产生主观的镇静作用。在另一项研究中，单剂口服600mg的卡马西平明显损害了细微视觉运动的协调和眼球运动，此时身体的摆动和心率均增加；然而，服用150mg和300mg剂量的拉莫三嗪，结果与安慰剂无差异。大范围的致突变试验结果表明，本品对人类无遗传学危险。致癌性：在大、小鼠的长期研究中，本品无致癌性。

不良反应/毒副作用

在本药作为单药治疗的试验中，不良反应的报道包括头痛、疲倦、皮疹、恶心、头晕、嗜睡和失眠。在临床双盲、添加试验中，服用拉莫三嗪的病人中皮疹的发生率高达10%，服用安慰剂的病人为5%。2%的病人因皮疹导致停止拉莫三嗪的治疗。这种皮疹在外观上一般是斑丘疹，通常在治疗开始的前8周出现，停用拉莫三嗪后消失。罕见的、严重的皮疹，包括Stevens–Johnson综合征和中毒性表皮坏死溶解（Lyell综合征）已经有报道，后者会引发高死亡率。

药物相互作用

诱导肝药物代谢酶的抗癫痫药(例如苯妥英、卡马西平、苯巴比妥和扑痫酮)会增强拉莫三嗪的代谢，而需增加使用剂量。丙戊酸钠与拉莫三嗪竞争肝药物代谢酶，可降低拉莫三嗪的代谢，拉莫三嗪的平均半衰期增加近两倍。没有证据表明拉莫三嗪能产生有临床意义的肝氧化药物代谢酶的诱导或抑制作用。拉莫三嗪可诱导自身代谢，但此作用是有限性的，无明显的临床意义。与本品合用时其它抗癫痫药的血浆浓度的改变虽有报道，但对照研究并未显示本品对其它合用抗癫痫药的血浆浓度有任何影响。体外试验结果显示拉莫三嗪并不能从蛋白结合部位上置换其它抗癫痫药。正在服用卡马西平的病人，服用拉莫三嗪之后有中枢神经系统反应的报告，包括头痛、恶心、视力模糊、头晕、复视和共济失调。这些反应在减少卡马西平的剂量后通常都会消失。在一项12名女性志愿者参加的研究中，给予口服避孕药后，拉莫三嗪不影响血浆中乙炔雌二醇和左炔诺孕酮的浓度。然而，服用口服避孕药的病人采用其它慢性治疗时，月经出血的任何变化应向医生报告。

检测结果详述

丙戊酸-神经类药物

通用名 :丙戊酸钠缓释片,丙戊酸钠口服溶液,注射用丙戊酸钠,儿:丙戊酸钠缓释片,儿:丙戊酸钠糖浆剂

商品名 :德巴金,典泰,儿:德巴金

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
POLG	rs3087374	C/C	毒性/不良反应风险正常	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

主要用于单纯或复杂失神发作、肌阵挛发作，大发作的单药或合并用药治疗，有时对复杂部分性发作也有一定疗效。

药理/毒理作用

本品为抗癫痫药。其作用机理尚未完全阐明。实验见本品能增加GABA的合成和减少GABA的降解，从而升高抑制性神经递质γ-氨基丁酸（GABA）的浓度，降低神经元的兴奋性而抑制发作。在电生理实验中见本品可产生与苯妥英相似的抑制钠离子通道的作用。对肝脏有损害。

不良反应/毒副作用

常见不良反应表现为腹泻、消化不良、恶心、呕吐、胃肠道痉挛、可引起月经周期改变。较少见短暂的脱发、便秘、倦睡、眩晕、疲乏、头痛、共济失调、轻微震颤、异常兴奋、不安和烦躁。长期服用偶见胰腺炎及急性肝坏死。可使血小板减少引起紫癜、出血和出血时间延长，应定期检查血相。对肝功能有损害，引起血清碱性磷酸酶和氨基转移酶升高，服用2个月要检查肝功能。偶有过敏。偶有听力下降和可逆性听力损坏。

药物相互作用

饮酒可加重镇静作用。全麻药或中枢神经抑制药与丙戊酸合用，前者的临床效应可更明显。与抗凝药如华法林或肝素等，以及溶血栓药合用，出血的危险性增加。与阿司匹林或双嘧达莫合用，可由于减少血小板凝聚而延长出血时间。与苯巴比妥类合用，后者的代谢减慢，血药浓度上升，因而增加镇静作用而导致嗜睡。与扑米酮合用，也可引起血药浓度升高，导致中毒，必要时需减少扑米酮的用量。与氯硝西泮合用防止失神发作时，曾有报道少数病例反而诱发失神状态。与苯妥英合用时，因与蛋白结合的竞争可使两者的血药浓度发生改变，由于苯妥英浓度变化较大，需经常测定。但是否需要调整剂量应视临床情况与血药浓度而定。与卡马西平合用，由于肝酶的诱导而致药物代谢加速，可使二者的血药浓度和半衰期降低，故须监测血药浓度以决定是否需要调整用量。与对肝脏有毒性的药物合用时，有潜在肝脏中毒的危险。有肝病史者长期应用须经常检查肝功能。与氟哌啶醇、洛沙平、马普替林、单胺氧化酶抑制药、吩噻嗪类、噻吨类和三环类抗抑郁药合用，可以增加中枢神经系统的抑制，降低惊厥的阈值和丙戊酸的效应，须及时调整用量以控制发作。

检测结果详述

舒马普坦-神经类药物

通用名 :琥珀酸舒马普坦胶囊,琥珀酸舒马普坦片

商品名 :纳川,丹同静

检测结果

药物有效性更好

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
GNB3	rs5443	C/T	药物有效性更好	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于成人有先兆或无先兆偏头痛的急性发作。

药理/毒理作用

药理作用：舒马普坦是血管5–HT1D受体的选择性激动剂，作用于人基底动脉和脑脊硬膜血管系统，引起血管收缩，该作用可能与其偏头疼缓解作用有关。毒理研究：（1）遗传毒性：舒马普坦Ames试验、V79/HGPRT基因突变试验、体外人淋巴细胞染色体畸变试验和大鼠微核试验结果均为阴性。（2）生殖毒性，一般生殖毒性试验：大鼠经口给予舒马普坦50和500mg/kg/天，可见交配次数减少和生育力降低，最大无毒性剂量为5mg/kg。大鼠皮下给予舒马普坦，剂量高达60mg/kg/天未见对生育力的影响。致畸敏感期毒性试验：妊娠家兔经口或静脉注射给予舒马普坦，在接近产生母体毒性的剂量时可导致胎仔死亡。妊娠大鼠经口给予舒马普坦，250mg/kg/天及以上剂量组胎仔血管异常发生率增加。围产期毒性试验：妊娠大鼠经口给予舒马普坦250mg/kg/天及以上剂量时，导致幼鼠出生时及出生后4天内的存活率下降。致癌试验：大鼠和小鼠分别经口给予舒马普坦104周和78周，以mg/m2推算，最高剂量分别达到人口服最高推荐剂量100mg的15倍和40倍，未见与舒马普坦给药相关的肿瘤发生率增加。

不良反应/毒副作用

据国外文献报道主要不良反应有，心脏：急性心肌梗塞，致命性心律失常，甚至于有报道病人使用舒马普坦后数小时内死亡，但上述事件的发生率微乎其微。舒马普坦还可导致冠脉痉挛。脑血管：脑出血、蛛网膜下腔出血，脑梗塞和其它事件。一部分病例中，看起来更像是本来就存在脑血管病变，而将相关症状误认为系偏头痛所致。在与其它治疗急性偏头痛的药物合用治疗前，应先排除其它潜在的严重神经系统病变，具有偏头痛的患者中某些脑血管事件的风险可能增加。血压：少数病人可出现血压明显升高甚至出现高血压危象。因此，舒马普坦禁用于未得到有效控制的高血压病人。使用本品时还可能会出现一过性血压升高或外周血管阻力增加。过敏：个别病人服用本品后可发生过敏反应。此外曾报道过有些病人发生伴有腹痛和血便的外周血管缺血和结肠缺血。其他不良反应：对照性临床研究中发生率达2%以上的不良反应，非典型感觉、感觉异常、发热或发冷、疼痛和压迫感、眩晕、倦怠、疲劳。其它发生率超过1%或者至少与安慰剂发生率相当的不良反应包括恶心或呕吐，偏头痛，头痛，唾液分泌减少，头昏嗜睡。开放性无对照临床研究中发生率在1%以下的不良反应：烧灼感和麻木感，心悸，心源性昏厥，血压下降，血压升高，鼻窦炎，耳鸣，过敏性鼻炎，上呼吸道感染症状，腹泻和胃痛肌痛，畏光，呼吸困难，出汗，过敏等。

药物相互作用

含麦角胺的药物可能加剧血管痉挛反应。从理论上讲，在24小时内同时使用含麦角胺的药物或麦角胺类药（象双氢麦角胺或二氢麦角新碱）会使这种反应更甚，所以应该避免。对于服用单胺氧化酶抑制剂的患者，同时服用推荐剂量的舒马普坦，其血药浓度可达到单独服用同等剂量舒马普坦的7倍。因此，两者禁止配伍使用。有报道表明选择性5—羟色胺摄取抑制剂（SSRIS）（如氟西汀、FLUVOXAMINE、帕罗西汀、舍曲林）与舒马普坦合用时偶尔会出现虚弱，反射亢进和共济失调。如果一定要合用，建议对病人进行适当的观察。

检测结果详述

利培酮-精神类药物

通用名 :利培酮片

商品名 :维思通

检测结果

药物有效性更好，部分毒性/不良反应事件发生率上升，部分毒性/不良反应事件的发生率下降

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
DRD2	rs1799978	T/C	药物有效性更好	强
PMAIP1	rs489693	C/A	毒性/不良反应风险减少	一般
HTR2C	rs1414334	G/G	毒性/不良反应风险减少	一般
ANKK1	rs1800497	A/A	毒性/不良反应发生率部分上升，部分下降	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于治疗急性和慢性精神分裂症以及其它各种精神病性状态的明显的阳性症状（如幻觉、妄想、思维紊乱、敌视、怀疑）和明显的阴性症状（如反应迟钝、情绪淡漠及社交淡漠、少语）。也可减轻与精神分裂症有关的情感症状（如：抑郁、负罪感、焦虑）。对于急性期治疗有效的患者，在维持期治疗中，本品可继续发挥其临床疗效。可用于治疗双相情感障碍的躁狂发作，其表现为情绪高涨、夸大或易激惹、自我评价过高、睡眠要求减少、语速加快、思维奔逸、注意力分散或判断力低下（包括紊乱或过激行为）。

药理/毒理作用

本品为苯并异噁唑衍生物。其活性成分利培酮是一种具有独特性质的选择性单胺能拮抗剂，它与5 - 羟色胺能的5 - HT2受体和多巴胺能的D2受体有很高的亲和力。利培酮也能与α1 - 肾上腺素能受体结合，并且以较低的亲和力与H1 - 组胺能受体和α2 - 肾上腺素能受体结合。利培酮不与胆碱能受体结合。利培酮是强有力的多巴胺D2拮抗剂，可以改善精神分裂症的阳性症状，但它引起的运动功能抑制以及强直性昏厥都要比经典的抗精神病药少。对中枢系统的5 - 羟色胺和多巴胺拮抗作用的平衡可以减少发生锥体外系副作用的可能，并将其治疗作用扩展到精神分裂症的阴性症状和情感症状。长期毒理：大鼠12个月口服长期毒理研究显示，利培酮耐受性良好，唯一观察到的效应为催乳素介导的变化，考虑与抗精神病药物的多巴胺 - D2受体拮抗特性有关。在狗为期12个月的管饲给药的研究中，显示利培酮的非毒性剂量为0.31mg/Kg。生殖毒性：大鼠的生殖毒理研究结果显示利培酮在任何试验剂量下均无致畸作用和胚胎毒性。致突变效应：研究表明利培酮无致突变的潜在风险。致癌试验：在致癌性方面的研究显示，利培酮在啮齿类动物中可能强化催乳素介导的致肿瘤作用。

不良反应/毒副作用

广泛的临床使用经验（包括长疗程应用）显示，本品耐受性良好。在许多病例中，很难将其不良事件与基础疾病的症状相区别。在本品的使用中观察到的不良事件如下：常见不良反应是：失眠、焦虑、激越、头痛。儿童与青少年镇静反应多于成人，但均为轻度及一过性的。较少见的不良反应有：嗜睡、疲劳头晕、注意力下降，便秘、消化不良、恶心、腹痛、视物模糊、阴茎异常勃起、勃起困难、射精无力、性淡漠、尿失禁、鼻炎、皮疹以及其它过敏反应。与其它典型抗精神病药物相比，本品较少引起锥体外系症状。但在一些病例中也出现过以下锥体外系症状，如:震颤、僵直、流涎、运动迟缓、静坐不能、急性肌张力障碍。上述症状通常较轻，通过降低剂量或给予抗帕金森氏症的药物可消除。偶尔可见低血压、心动过速或高血压的症状。和传统精神抑制药一样，在精神病患者中偶有下述报告：由于烦渴或抗利尿激素分泌失调综合征引起的水中毒、运动迟缓、精神抑制药恶性症状群、体温失调和抽搐。会引起与剂量相关的血浆催乳素水平的增加，其相关症状为：溢乳、男子女性型乳房、月经失调、闭经。也曾观察到体重增加、水肿和肝酶水平升高的现象。偶见迟发性运动障碍、恶性症状群、体温失调以及癫痫发作。有轻度中性粒细胞或血小板计数下降的个例报告。曾有脑血管意外的报告。罕见高血糖及糖尿病患者病情加重的报告。

药物相互作用

尚未系统评估本品与其它药物合用的风险，鉴于本品对中枢神经系统的作用，在与其它作用于中枢系统的药物合用时应慎重。本品可拮抗左旋多巴及其它多巴胺激动剂的作用。卡马西平及其它的肝酶诱导剂会降低本品活性成份的血浆浓度一旦停止使用卡马西平或其它肝酶诱导剂，则应重新确定使用本品的剂量，必要时可减量。酚噻嗪、三环抗抑郁药和一些α - 阻断剂会增加本品的血药浓度，但不增加其它抗精神病活性成份的血药浓度。氟西汀可能增加本品的血药浓度，但对其它抗精神病活性成份血药浓度的影响作用小得多。当和其它高度蛋白结合的药物一起服用时，不存在有临床意义的血浆蛋白的相互置换。食物不影响本品的吸收。

检测结果详述

帕罗西汀-精神类药物

通用名 :帕罗西汀胶囊

商品名 :Brisdelle

检测结果

药物有效性更差

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
HTR1A	rs6295	C/G	药物有效性更差	一般
FKBP5	rs4713916	G/G	药物有效性更差	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

抑郁症。亦可治疗强迫症、惊恐障碍或社交焦虑障碍。

药理/毒理作用

本品为选择性中枢神经5-羟色胺再摄取抑制剂，可使突触间隙中5-羟色胺浓度增高，发挥抗抑郁作用。对其他递质作用较弱，对植物神经系统和心血管系统的影响较小。

不良反应/毒副作用

可有胃肠道不适，如恶心、厌食、腹泻等。亦可出现头痛、不安、无力、嗜睡、失眠、头晕等。少见不良反应有过敏性皮疹及性功能减退。然停药可见撤药综合征，如失眠、焦虑、恶心、出汗、眩晕或感觉异常等。

药物相互作用

本品与色氨酸合用，可造成高血清素综合征，表现为躁动、不安及胃肠道症状。重者可出现肌张力增高、高热或意识障碍。服用本品的患者应避免饮酒。服用本品前后2周内不能使用单胺氧化酶抑制剂，在停用单胺氧化酶抑制剂2周后，开始服用本药时应慎重，剂量应逐渐增加。本品和锂盐合用时应慎重。与苯妥英钠及其它抗惊厥药合用时，会降低本药的血浓度。本品与华法令合用，可导致出血增加。本品与三环类抗抑郁药阿米替林、丙咪嗪合用，可使后者的血浓度增高。

检测结果详述

奥氮平-精神类药物

通用名 :奥氮平片,奥氮平口崩片

商品名 :悉敏,欧兰宁,Zyprexa,再普乐

检测结果

部分毒性/不良反应事件发生率上升，部分毒性/不良反应事件的发生率下降

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
PMAIP1	rs489693	C/A	毒性/不良反应风险减少	一般
ANKK1	rs1800497	A/A	毒性/不良反应发生率部分上升，部分下降	一般
HTR2C	rs1414334	G/G	毒性/不良反应风险减少	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

适用于精神分裂症和其它有严重阳性症状（例如：妄想、幻觉、思维障碍、敌意和猜疑）或阴性症状（例如：情感淡漠、情感和社会活动退缩、言语贫乏）的精神病的急性期和维持治疗。奥氮平亦可缓解精神分裂症及相关疾病常见的继发性情感症状，对于取得初步疗效、需要继续治疗的患者，奥氮平可有效维持其临床症状的缓解。

药理/毒理作用

奥氮平治疗精神分裂症的使用可能是通过对多巴胺和5–羟色胺2（5–HT2）的拮抗作用。除了对多巴胺和5–HT2的拮抗作用外，奥氮平对其他类似受体的亲和力可以解释其某些其他的治疗作用和副作用。奥氮平的抗胆碱能的作用可能是由其拮抗毒蕈碱M1–5受体的作用引起的。奥氮平的嗜睡作用可能是由其抗组胺H1受体的作用引起。奥氮平的直立性低血压的作用可能是其抗肾上腺素能α1受体的作用引起的。

不良反应/毒副作用

对2500名患者服用奥氮平的原始数据库，治疗条件和疗程差异显著，包括开放和双盲研究、住院和门诊治疗以及短程和长期用药。临床试验中与奥氮平使用有关的唯一不良反应是嗜睡和体重增加，34%服用奥氮平的患者血浆催乳素浓度有一过性的轻度升高（末点数不超过正常值上限，与安慰剂无统计差异）。相关临床表现（例如：男性乳房增大、泌乳及乳房增大）罕见，绝大多数患者的激素水平无须停药即可回复至正常范围。临床试验中偶见不良反应（1~10%），包括头晕、静坐不能、食欲增强、外周水肿、直立性低血压、口干及便秘。偶见肝脏氨基转移酶ALT/SGPT和AST/SGOT无症状的一过性升高。

药物相互作用

奥氮平的代谢受P450细胞色素异体抑制或诱导剂的影响，特别是CYP1A2的活性。吸烟或合并卡马西平可增加奥氮平的清除率，吸烟和卡马西平疗法能诱导CYP1A2的活性。已知CYP1Y2活性的强效抑制剂可降低奥氮平的清除率。奥氮平并非CYP1A2活性的强效抑制剂。茶碱主要由CYP1A2代谢，其药代动力学不受奥氮平影响。在临床试验中，下列药物与单剂量奥氮平合并给药，未见代谢抑制现象；丙咪嗪或其代谢产物去甲丙咪嗪（CYP2D6，CYP3A，CYP1A2）、华法令(CYP2C19)、茶碱（CYP1A2）或安定（CYP3A4， CYP2C19），奥氮平与锂盐或双环哌丙醇合并用药时亦未见交互作用。奥氮平稳态浓度对乙醇的药代动力学没有影响。但服用奥氮平的同时服用乙醇可出现附加的药理学作用，如镇静作用加强。单剂量的含铝及含镁抗酸剂或西咪替丁对奥氮平的口服生物利用度没有影响，合并活性炭可降低奥氮平的口服生物利用度50%或60%。奥氮平的吸收不受进食影响。人类肝脏微粒体体外试验表明，奥氮平较少影响细胞色素P450异体CYP1A2、CYP2C9、CYP2D6和CYP3A。

检测结果详述

西酞普兰-精神类药物

通用名 :氢溴酸西酞普兰胶囊,氢溴酸西酞普兰片

商品名 :多弗,一泰纳,易特安,望悠,迈克伟,喜普妙

检测结果

需要关注该药的药物有效性

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2C19	rs4244285	G/G	药物代谢正常	强
HTR2A	rs7997012	A/G	药物有效性更好	一般
FKBP5	rs4713916	G/G	药物有效性更差	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

抑郁性精神障碍(内源性及非内源抑郁)。

药理/毒理作用

西酞普兰为抗抑郁药，是一种二环氢化酞类衍生物。西酞普兰抗抑郁病的作用机制可能与抑制中枢神经系统神经元对5–HT的再摄取，从而增强中枢5–羟色胺能神经的功能有关。体外试验及动物试验提示，西酞普兰是一种高选择性的5–HT再摄取抑制剂，对去甲肾上腺素和多巴胺的再摄取影响较小。大鼠给予西酞普兰14天，抑制5–HT摄取的作用未见耐受。西酞普兰是消旋体，其抑制5–HT再摄取的作用主要由其(S)–对映体发挥。西酞普兰对5–HT 1A、5–HT2A、D1受体、D2受体、α1受体、α2受体、β受体、H1受体、GABA受体、M受体、苯二氮卓受体无亲和力，或仅具有较低的亲和力等。

不良反应/毒副作用

本品的不良反应通常短暂且轻微。通常在服药后第一或第二周内明显，随着抑郁症状改善一般都逐渐消失。常见的不良反应有恶心、口干、头晕、头痛、嗜睡、睡眠时间缩短、多汗、流涎减少、震颤、腹泻。在国外的临床研究和上市后报告的不良反应中，与剂量相关的不良反应有疲倦、阳痿、失眠、多汗、嗜睡、喜打哈欠。下述罕见的不良反应报道暂时认为可能与本品有关：血管性水肿、舞蹈手足徐动症、表皮坏死、多形性红斑、肝坏死、抗抑郁药恶性综合征、胰腺炎、血清素综合征、自然流产、血小板减少、心律不齐、阴茎持续勃起症、尖端扭转性室性心动过速、戒断综合征。

药物相互作用

西酞普兰不是临床上药物相互作用的起因和根源。1.药效学相互作用：药效学上，西酞普兰与吗氯贝胺和丁螺环酮合用时，极少数病例出现5–羟色胺综合征。2.禁忌合用：合用MAOI（非选择性和选择性MAO–A抑制剂：吗氯贝胺）有发生5–羟色胺综合征的风险。3.需要注意的合并治疗：司来吉兰：一项药代动力学和药效学相互作用的研究显示，临床上西酞普兰（20mg/天）。4.与不可逆的MAO–B抑制剂:司来吉兰（10mg/天）合用时无药物相互作用。患者对西酞普兰和司来吉兰合用的耐受良好。

检测结果详述

氯氮平-精神类药物

通用名 :氯氮平片

商品名 :维必朗

检测结果

部分毒性/不良反应事件发生率上升，部分毒性/不良反应事件的发生率下降

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
PMAIP1	rs489693	C/A	毒性/不良反应风险减少	一般
HTR2C	rs1414334	G/G	毒性/不良反应风险减少	一般
ANKK1	rs1800497	A/A	毒性/不良反应发生率部分上升，部分下降	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品不仅对精神病阳性症状有效，对阴性症状也有一定效果。适用于急性与慢性精神分裂症的各个亚型，对幻觉妄想型、青春型效果好。也可以减轻与精神分裂症有关的情感症状（如：抑郁、负罪感、焦虑）。对一些用传统抗精神病药治疗无效或疗效不好的病人，改用本品可能有效。本品也用于治疗躁狂症或其他精神病性障碍的兴奋躁动和幻觉妄想。因导致粒细胞减少症，一般不宜作为首选药。

药理/毒理作用

本品系苯氮类抗精神病药。对脑内5–羟色胺（5–HT2A）受体和多巴胺（DA1）受体的阻滞作用较强，对多巴胺（DA4）受体的也有阻滞作用，对多巴胺（DA2）受体的阻滞作用较弱，此外还有抗胆碱（M1），抗组胺（H1）及抗β–肾上腺素受体作用，极少见锥体外系反应，一般不引起血中泌乳素增高。能直接抑制脑干网状结构上行激活系统，具有强大镇静催眠作用。

不良反应/毒副作用

镇静作用强和抗胆碱能不良反应较多，常见有头晕、无力、嗜睡、多汗、流涎、恶心、呕吐、口干、便秘、体位性低血压、心动过速。常见食欲增加和体重增加。可引起心电图异常改变。可引起脑电图改变或癫痫发作。也可引起血糖增高。严重不良反应为粒细胞缺乏症及继发性感染。

药物相互作用

本品与乙醇或与其他中枢神经系统抑制药合用可增加中枢抑制作用。本品与抗高血压药合用有增加体位性低血压的危险。本品与抗胆碱药合用可增加抗胆碱作用。本品与地高辛、肝素、苯妥英、华法令合用，可加重骨髓抑制作用。本品与碳酸锂合用，有增加惊厥、恶性综合征、精神错乱与肌张力障碍的危险。本品与氟伏沙明、氟西汀、帕罗西汀、舍曲林等抗抑郁药合用可升高血浆氯氮平与去甲氯氮平水平。本品与大环内酯类抗生素合用可使血浆氯氮平浓度显著升高，并有报道诱发癫痫发作。

检测结果详述

万拉法新-精神类药物

通用名 :盐酸文拉法辛片

商品名 :圣济乐

检测结果

药物有效性更差，具有更慢的药物代谢

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
FKBP5	rs4713916	G/G	药物有效性更差	一般
CYP2D6	rs3892097	C/C	具有更慢的药物代谢	弱
CYP2D6	rs3892097	C/C	毒性/不良反应风险正常	弱
CYP2D6	rs5030655	A/A	毒性/不良反应风险正常	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

抑郁症。

药理/毒理作用

本品主要通过抑制中枢神经系统对5-羟色胺和去甲肾上腺素的再摄取，使突触间隙中这两种单胺递质浓度增高，发挥抗抑郁作用。

不良反应/毒副作用

可有胃肠道不适如恶心、厌食、腹泻等。亦可出现头痛、不安、无力、嗜睡、失眠、头晕或震颤等。少见不良反应有过敏性皮疹及性功能减退。可引起血压升高，且与剂量呈正相关。大剂量时可诱发癫痫。突然停药可见撤药综合征如失眠、焦虑、恶心、出汗、震颤、眩晕或感觉异常等。

药物相互作用

与选择性5-羟色胺再摄取抑制剂或与单胺氧化酶抑制剂合用时，可引起高血压、僵硬、肌阵挛、不自主运动、焦虑不安、意识障碍乃至昏迷和死亡。因此，在由一种药物转换为另一种药物治疗时，需7~14日的洗净期。与奎尼丁合用时，可使本品血药浓度升高。与β-受体阻滞剂普萘洛尔、美多洛尔、噻吗咯尔或与三环类抗抑郁药阿米替林、氯米帕明、丙咪嗪或与抗心律失常药普鲁帕酮，可待因和美沙芬等合用，可竞争性地抑制本品的代谢。与西咪替丁合用时，可使本品清除率降低。

检测结果详述

安非他酮-精神类药物

通用名 :盐酸安非他酮缓释片,盐酸安非他酮片

商品名 :悦亭,乐孚亭

检测结果

药物有效性更差

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
ANKK1	rs1800497	A/A	药物有效性更差	较强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于治疗抑郁症。

药理/毒理作用

安非他酮是去甲肾上腺素、5–羟色胺、多巴胺再摄取的弱抑制剂，对单胺氧化酶没有抑制作用。本品抗抑郁作用机制尚不清楚，可能与其抑制去甲肾上腺素或多巴胺的作用有关。

不良反应/毒副作用

常见口干、失眠、头晕、头痛/偏头痛、易怒、恶心/呕吐、便秘、水肿、皮疹、尿频等不良反应。偶见肝功能异常、胃炎、幻觉、食欲减退和体重改变等。贫血、共济失调等罕见。

药物相互作用

细胞色素P450IID6代谢的药物：体外试验表明安非他酮和羟安非他酮是CYPIID6酶的抑制剂，因此正在使用CYPIID6酶代谢药物治疗的患者服用安非他酮时，应当考虑减少原来药物的剂量，特别是那些治疗指数窄的药物。这些药物包括某些抗抑郁药物（如：去甲替林，米帕明，地昔帕明，帕罗西汀，氟西汀，舍曲林），抗精神病药（如：氟哌啶醇，利培酮，甲硫达嗪），β–阻断剂（如：美托洛尔），抗心律失常药物（如：普罗帕酮，哌氟酰胺），同时在合并治疗开始时应当使用最小剂量。MAO抑制剂：动物研究显单胺氧化酶抑制剂（MAOI）苯乙肼可以增加安非他酮的急性毒性。左旋多巴：临床资料表明同时使用安非他酮和左旋多巴后，副作用发生率可能升高。服用左旋多巴的患者同时服用本品时应谨慎，从最小剂量开始使用，然后逐渐加量。降低癫痫发作阈值的药物：本品与降低癫痫发作阈值的药物（如：抗精神病药物，抗抑郁药物，茶碱，类固醇化合物等）合用或突然中断苯二氮卓类药物治疗后使用本品时应减少剂量，剂量的增加应缓慢。

检测结果详述

地西泮-精神类药物

通用名 :地西泮片,儿:地西泮片

商品名 :地西泮片,儿:地西泮片

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2C19	rs4244285	G/G	药物代谢正常	一般
CYP2C19	rs4986893	G/G	药物代谢正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

主要用于焦虑、镇静催眠，还可用于抗癫痫和抗惊厥；缓解炎症引起的反射性肌肉痉挛等；用于治疗惊恐症；肌紧张性头痛；可治疗家族性、老年性和特发性震颤可用于麻醉前给药。

药理/毒理作用

本品为长效苯二氮卓类药。苯二氮卓类为中枢神经系统抑制药，可引起中枢神经系统不同部位的抑制，随着用量的加大，临床表现可自轻度的镇静到催眠甚至昏迷。本类药的作用部位与机制尚未完全阐明，认为可以加强或易化γ–氨基丁酸(GABA)的抑制性神经递质的作用，GABA在苯二氮卓受体相互作用下，主要在中枢神经各个部位，起突触前和突触后的抑制作用。抗焦虑、镇静催眠：通过刺激上行性网状激活系统内的GABA受体，提高GABA在中枢神经系统的抑制，增强脑干网状结构受刺激后的皮层和边缘性觉醒反应的抑制和阻断。遗忘：地西泮在治疗剂量时可以干扰记忆通路的建立，从而影响近事记忆。抗惊厥：可能由于增强突触前抑制，抑制皮质–丘脑和边缘系统的致痫灶引起癫痫活动的扩散，但不能消除病灶的异常活动。骨骼肌松弛：主要抑制脊髓多突触传出通路和单突触传出通路。地西泮由于具有抑制性神经递质或阻断兴奋性突触传递而抑制多突触和单突触反射。苯二氮卓类也可能直接抑制运动神经和肌肉功能。

不良反应/毒副作用

常见的不良反应，嗜睡，头昏、乏力等，大剂量可有共济失调、震颤。罕见的有皮疹，白细胞减少。个别病人发生兴奋，多语，睡眠障碍，甚至幻觉。停药后，上述症状很快消失。长期连续用药可产生依赖性和成瘾性，停药可能发生撤药症状，表现为激动或忧郁。

药物相互作用

与中枢抑制药合用可增加呼吸抑制作用。与易成瘾和其它可能成瘾药合用时，成瘾的危险性增加。与酒及全麻药、可乐定、镇痛药、吩噻嗪类、单胺氧化酶A型抑制药和三环类抗抑郁药合用时，可彼此增效，应调整用量。与抗高血压药和利尿降压药合用，可使降压作用增强。与西咪替丁、普萘洛尔合用本药清除减慢，血浆半衰期延长。与扑米酮合用由于减慢后者代谢，需调整扑米酮的用量。与左旋多巴合用时，可降低后者的疗效。与利福平合用，增加本品的消除，血药浓度降低。异烟肼抑制本品的消除，致血药浓度增高。与地高辛合用，可增加地高辛血药浓度而致中毒。

检测结果详述

多塞平-精神类药物

通用名 :盐酸多塞平

商品名 :盐酸多塞平

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2D6	rs3892097	C/C	毒性/不良反应风险正常	非常强
CYP2D6	rs3892097	C/C	可使用正常的用药剂量	非常强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于治疗抑郁症及焦虑性神经症。

药理/毒理作用

本品为三环类抗抑郁药，其作用在于抑制中枢神经系统对5-羟色胺及去甲肾上腺素的再摄取，从而使突触间隙中这两种神经递质浓度增高而发挥抗抑郁作用，也具有抗焦虑和镇静作用。

不良反应/毒副作用

治疗初期可出现嗜睡与抗胆碱能反应，如多汗、口干、震颤、眩晕、视物模糊、排尿困难、便秘等。其他有皮疹、体位性低血压，偶见癫痫发作、骨髓抑制或中毒性肝损害。

药物相互作用

本品与舒托必利合用，有增加室性心律失常的危险，严重者可致尖端扭转心律失常。本品与乙醇或其它中枢神经系统抑制药合用，中枢神经抑制作用增强。本品与肾上腺素、去甲肾上腺素合用，易致高血压及心律失常。本品与可乐定合用，后者抗高血压作用减弱。本品与抗惊厥药合用，可降低抗惊厥药的作用。本品与氟西汀或氟伏沙明合用，可增加两者的血浆浓度，出现惊厥，不良反应增加。本品与阿托品类合用，不良反应增加。与单胺氧化酶合用，可发生高血压。

检测结果详述

奥沙西泮-精神类药物

通用名 :奥沙西泮片

商品名 :优菲

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
UGT2B15	rs1902023	A/A	药物代谢正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

主要用于短期缓解焦虑，紧张，激动，也可用于催眠，焦虑伴有精神抑郁的辅助用药，并能缓解急性酒精戒断症状。肌松作用较其他苯二氮卓药物为强。

药理/毒理作用

本品为苯二氮卓类催眠药和镇静药。该药具有抗惊厥、抗癫痫、抗焦虑、镇静催眠、中枢性骨骼肌松弛和暂时性记忆缺失（或称遗忘）作用。本药作用于中枢神经系统的苯二氮卓受体（BZR），加强中枢抑制性神经递质γ-氨基丁酸（GABA）与GABAA受体的结合，增强GABA系统的活性。BZR分为I型和II型，据认为I型受体兴奋可以解释BZ类药物的抗焦虑作用，而II型受体与该类药物的镇静和骨骼肌松弛等作用有关。随着用量的加大，临床表现可自轻度的镇静到催眠甚至昏迷。长期应用可产生依赖性。

不良反应/毒副作用

常见的不良反应，嗜睡，头昏、乏力等，大剂量可有共济失调、震颤；罕见的有皮疹、白细胞减少；个别病人发生兴奋，多语，睡眠障碍，甚至幻觉；停药后，上述症状很快消失；有成瘾性；长期应用后，停药可能发生撤药症状，表现为激动或忧郁。

药物相互作用

与中枢抑制药合用可增加呼吸抑制作用。与易成瘾和其它可能成瘾药合用时，成瘾的危险性增加。与酒及全麻药、可乐定、镇痛药、吩噻嗪类、单胺氧化酶A型抑制药和三环类抗抑郁药合用时，可彼此增效，应调整用量。与抗高血压药和利尿降压药合用，可使降压作用增强。与西咪替丁、普萘洛尔合用本药清除减慢，血浆半衰期延长。与扑米酮合用由于减慢后者代谢，需调整扑米酮的用量。与左旋多巴合用时，可降低后者的疗效。与利福平合用，增加本品的消除，血药浓度降低。异烟肼抑制本品的消除，致血药浓度增高。与地高辛合用，可增加地高辛血药浓度而致中毒。

检测结果详述

莫达非尼-精神类药物

通用名 :莫达非尼片

商品名 :莫达非尼片

检测结果

药物有效性更好

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
ABCB1	rs1045642	A/G	药物有效性更好	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

抑郁症患者。特发性嗜睡或发作性睡眠症。

药理/毒理作用

莫达非尼能提高正常人群的中枢兴奋性，口服莫达非尼后第1小时到第22小时的脑电图监测表明，反映警觉能力高低的α/θ值升高，偶发的微眠波几乎被完全抑制。对睡眠剥夺人群，睡眠剥夺会造成人的警觉能力和作业能力的下降，服用莫达非尼能有效改善这种状况。研究表明，经过一整夜的睡眠剥夺后，服用200毫克莫达非尼，志愿者的心理运动能力明显高于服用安慰剂组;在长达60小时的睡眠剥夺期间，每隔8小时服用莫达非尼200毫克，仍能较好地维持睡眠剥夺者的中枢处于一定的兴奋状态，使他们保持相当的警觉能力和作业能力。莫达非尼还具有一定的神经保护作用，用脑损伤动物模型研究发现，莫达非尼能有效地拮抗1–甲基–4–苯基–1，2，3，6–四氢吡啶产生的神经毒作用，使症状得到明显缓解。莫达非尼的神经保护作用还分别在纹状体机械损伤模型和缺血损伤模型中得到证实。莫达非尼中枢兴奋作用与脑中抑制性递质酌–氨基丁酸（GABA）的减少有关，并受5–羟色胺（5–HT）和去甲肾上腺素的调控。研究中发现，莫达非尼的中枢兴奋作用可能是通过增加谷氨酰胺合成酶，从而减少GABA的生成，并促进神经细胞的解毒功能和能量代谢活动而起作用的。

不良反应/毒副作用

全身：头痛、背痛、流感样症状、胸痛、寒颤、颈强直。心血管系统：高血压、心动过速、心悸、血管扩张。消化系统：恶心、腹泻、消化不良、口干、食欲减退、便秘、肝功异常、肠胃胀气、口腔溃疡形成、口干、口渴。血液淋巴系统：嗜酸性粒细胞增多。代谢：水肿。神经系统：神经过敏、失眠、焦虑、头晕、抑郁、感觉异常、嗜睡、张力过高、运动障碍、运动亢进、激动、意识错乱、震颤、情绪不稳、眩晕。呼吸系统：鼻炎、咽炎、肺病、鼻衄、哮喘。皮肤：出汗、单纯疱疹。特异感觉：弱视、视觉异常、味觉颠倒、眼痛。泌尿生殖系统排尿异常、血尿、脓尿。

药物相互作用

卡马西平、伊曲康唑、酮康唑等CYP3A4的抑制剂或苯巴比妥、利福平等CYP3A4的诱导剂与莫达非尼同时应用，可能改变本品的血药浓度。本品是CYP3A4诱导剂，它使环孢素的血药浓度降低50%，也可以降低茶碱的血药浓度。本品是可逆性CYP2C19抑制剂，它使华法林、地西泮、苯妥英钠的血药浓度升高，本品也可增加三环类抗抑郁药、氯丙嗪、奥美拉唑、兰索拉唑、普萘洛尔等药物的血药浓度。与上述药物同时应用时，需相应调整剂量，并监测血药浓度。本品能降低甾体类避孕药的疗效，使用本品期间及停药后一个月内应采取其他避孕措施。

检测结果详述

丙咪嗪-精神类药物

通用名 :盐酸丙咪嗪片

商品名 :达舒平片

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2D6	rs3892097	C/C	毒性/不良反应风险正常	非常强
CYP2D6	rs3892097	C/C	可使用正常的用药剂量	非常强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于各种抑郁症。因具有振奋作用，适用于迟钝型抑郁，但不宜用于激越型抑郁或焦虑性抑郁。亦可用于小儿遗尿症。

药理/毒理作用

本品为三环类抗抑郁药，主要作用在于阻断中枢神经系统对去甲肾上腺素和5-羟色胺这二种神经递质的再摄取，从而使突触间隙中这二种神经递质浓度增高，发挥抗抑郁作用。本品还有抗胆碱，抗α1肾上腺素受体及抗H1组胺受体作用，但对多巴胺受体影响甚小。

不良反应/毒副作用

治疗初期可能出现失眠与抗胆碱能反应，如多汗、口干、震颤、眩晕、心动过速、视物模糊、排尿困难、便秘或麻痹性肠梗阻等。大剂量可发生心脏传导阻滞、心律失常、焦虑等。其他有皮疹，体位性低血压。偶见癫痫发作和骨髓抑制或中毒性肝损害。

药物相互作用

本品与乙醇合用，可使中枢神经的抑制作用增强。本品与抗惊厥药合用，可降低抗惊厥药的作用。本品与抗组胺药或抗胆碱药合用，药效相互加强。本品与雌激素或含雌激素的避孕药合用，可增加本品的不良反应。本品与肾上腺素受体激动药合用，可引起严重高血压与高热。本品与甲状腺制剂合用，可互相增效，导致心律失常。与单胺氧化酶抑制剂合用，有发生高血压的危险。

检测结果详述

去甲替林-精神类药物

通用名 :去甲替林

商品名 :去甲替林片

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2D6	rs3892097	C/C	毒性/不良反应风险正常	非常强
CYP2D6	rs3892097	C/C	可使用正常的用药剂量	非常强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

适用于伴有紧张、焦虑的抑郁症患者。亦可用于焦虑状态。

药理/毒理作用

去甲替林为二苯环庚二烯三环类抗抑郁药。为阿米替林的主要活性代谢产物。作用和应用类似阿米替林，且起效快。

不良反应/毒副作用

口干，嗜睡，便秘，视物模糊，心动过速，个别病例体位性低血压.可引起肝损害，运动障碍，排尿困难。

药物相互作用

参见：阿米替林。

检测结果详述

地昔帕明-精神类药物

通用名 :地昔帕明

商品名 :地昔帕明片

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2D6	rs3892097	C/C	毒性/不良反应风险正常	非常强
CYP2D6	rs3892097	C/C	可使用正常的用药剂量	非常强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于治疗内因性、更年期、反应性及神经性抑郁症。可缓解多种慢性神经痛。

药理/毒理作用

本品是丙米嗪的代谢物。作用与丙米嗪相似，具有较强的抗抑郁作用，但镇静和抗毒蕈碱作用明显较弱，因而更适合用于老年人。本品起效较快，用药1周即可显效。

不良反应/毒副作用

轻微，主要为头晕、口干、失眠等，其他参见丙米嗪。

药物相互作用

舍曲林和地昔帕明存在相互作用，舍曲林有和氟西汀相似的作用，可竞争性抑制三环类代谢的P450酶，强化地昔帕明的抗抑郁作用，同时也增加不良反应。

检测结果详述

氯丙咪嗪-精神类药物

通用名 :盐酸氯米帕明片

商品名 :安拿芬尼

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2D6	rs3892097	C/C	毒性/不良反应风险正常	非常强
CYP2D6	rs3892097	C/C	可使用正常的用药剂量	非常强
CYP2C19	rs4244285	G/G	药物代谢正常	强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

各种抑郁症和抑郁状态，尤其是强迫性神经症。

药理/毒理作用

主要作用为抑制突触前膜对5-羟色胺再摄取。其代谢产物去甲氯咪嗪，又能阻断去甲肾上腺素的再摄取，使突触间隙中游离的单胺类神经递质浓度上升，使突触后膜受体保持足够的兴奋性，而改善抑郁症状。且比其他三环类抗抑郁剂的作用更强。

不良反应/毒副作用

少数病例可出现肝功能受损、发热或惊厥。因此在可能情况下，待症状缓解，情绪改善后即应适当减量，有利于减少副反应，突然停药会出现戒断症状。国外曾有此报道，不但出现戒断症状而且较前加重。由此必须避免突然停药。

药物相互作用

本品可与抗精神病药，抗焦虑药包括安定类药物以及一般安眠药联合应用，可达到理想的治疗效果。本品具有减弱抗高血压药物(如胍乙啶)对肾上腺能神经的抑制作用，如果病人须同时使用抗高血压药物时，应更换不同类型的降压药。本品具有增强去甲肾上腺素及肾上腺素对心血管的作用，可增强抗胆碱能药物的作用，因此在合并应用以上药物时，应注意相互作用。应用本品时，应避免饮酒。

检测结果详述

阿扎那韦-抗感染药物

通用名 :硫酸阿扎那韦胶囊

商品名 :锐艾妥

检测结果

毒性/不良反应风险增高

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
UGT1A10	rs887829	T/T	毒性/不良反应风险增加	非常强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品用于与其他抗逆转录病毒药物联合使用治疗HIV–1感染。

药理/毒理作用

本品是一新型氮杂肽类蛋白酶抑制剂(PI)，其体外活性与奈非那韦(Nelfinavir)等非肽类PI不伺，本品是根据酶–氮杂肽复合物的X射线衍射研究设计而成的，具有C–2对称的化学结构。它是HIV–1蛋白酶的高选择性和高效的抑制剂，通过阻断病毒gap和gap–pol前体多聚蛋白的裂解，从而抑制病毒结构蛋白、逆转录酶、整合酶和蛋白酶的生成，使HIV–1感染的细胞释放出非感染性的不成熟的病毒颗粒。本品对多株HIV–1病毒具有比其他PI更强的抑制活性，在体外培养基中半数有效浓度(EC50)为2.6 ~ 5.3 nmol/L，90%有效浓度(EC90)为9 ~ 15 nmol/L。

不良反应/毒副作用

常见的不良反应为恶心、呕吐、腹泻、胃痛、皮疹、发热、咳嗽、失眠、抑郁、手脚麻木等。可出现皮肤及眼睛发黄、眩晕，可诱发糖尿病和血糖升高，对血液病患者可能会增加出血倾向，可使心电图显示P–R间期延长。严重者可发生代谢性酸中毒，一般多发生于女性或肥胖者。脂质代谢障碍很少出现，黄疸发生率与剂量相关。

药物相互作用

本品是中度CYP3A抑制剂，抑制常数为2.2 ~ 2.7 nmol/L。与CYP3A强大的抑制剂利托那韦合用，本品的血药浓度增加数倍。与CYP3A诱导剂艾法韦仑合用，本品的Cmax、AUC和Cmin分别减少了59%、74%和99%。健康志愿者服用本品1h后再给予司他夫定和去羟肌苷未产生明显的相互作用，而当三个药同时服用，本品的Cmax和AUC分别减少了89.3%和87%，原因可能是去羟肌苷导致抗酸的缓冲作用。本品与拉米夫定以及齐多夫定合用时不需调整剂量。本品400mg，每日1次，与沙奎那韦软胶囊合用可使后者的AUC增加数倍，而自身的药代动力学参数不改变。本品与抗生素利福布汀或克拉霉素合用，使两个药的AUC分别增加2倍和1.9倍，与酮康唑合用药代动学参数不变。当与抗病毒药去羟肌苷合用时，应于服用去羟肌苷前2h或之后0.5h服用本品。与依法韦仑合用时，必须同时合用利托那韦，一般为本品300mg，利托那韦l00mg，依法韦仑600mg。与替诺福韦合用时，必须同时合用利托那韦，一般为本品300mg，利托那韦l00mg，替诺福韦30mg。

检测结果详述

依法韦仑-抗感染药物

通用名 :依法韦仑片,依法韦仑胶囊

商品名 :依法韦仑片,依法韦仑胶囊

检测结果

需要关注该药的药物代谢，毒性/不良反应风险增高

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2B6	rs3745274	G/T	具有更慢的药物代谢	较强
CYP2B6	rs2279343	A/G	具有更快的药物代谢	强
CYP2B6	rs2279345	T/C	具有更快的药物代谢	强
CYP2B6	rs28399499	T/T	药物代谢正常	强
CYP2B6	rs3745274	G/T	毒性/不良反应风险增加	强
CYP2B6	rs4803419	C/C	药物代谢正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于HIV-1型感染和所致的获得性免疫缺陷综合征(艾滋病)患者的治疗，对齐多夫定已产生耐药的患者治疗也有效。

药理/毒理作用

依法韦仑属于非核苷逆转录酶抑制物（NNRTI）类别的抗逆转病毒药物，基于核苷的RTI与非基于核苷的RTI均意图抑制同一个目标，即逆转录酶。这种酶是从RNA转录到DNA中，它对于病毒的繁殖极其重要。NNRTI与基于核苷的RTI的不同之处是，前者捆绑于NNRTI鞘体当中，后者捆绑于酶体的活性面。依法韦仑对于乙类人体免疫性病毒无效。原因是：HIV-2鞘部的逆转基元结构不同。因此对NNRTI类药物具有其内在的抗药性。由于所有的NNRTI都捆绑于同一个NNRTI鞘体当中，对于依法韦仑具有抗药性的病毒变种亦对其他NNRTI类药物具有抗药性，当采用药物治疗之后最常见的病毒突变种型为K103N型，这个突变种型通常也能在采用其他NNRTI类药物之后被观察到。

不良反应/毒副作用

常有以下精神病理学症状：失眠症、混淆、错乱、记忆力丧失、情绪消沉等。也许还会出现皮疹、恶心、晕眩和头痛。依法韦仑有可能会导致新生婴儿缺陷，所以不得用于有怀孕机遇的妇女。对婴儿使用的安全性亦尚未得到证实。使用依法韦仑还有可能导致对大麻物质的尿检呈虚假的阳性。

药物相互作用

与利福平合用本品水平下降25%，与利福布丁、克拉霉素合用，本品水平不变，合用药物水平下降。与抗癫痫药物、华法林合用本品可能会影响合用药物的水平，应监测合用药物的水平。

检测结果详述

替诺福韦-抗感染药物

通用名 :富马酸替诺福韦二吡呋酯片

商品名 :韦瑞德

检测结果

具有更慢的药物代谢

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
ABCC4	rs1751034	C/T	具有更慢的药物代谢	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于治疗HIV、HBV感染。本品和其他逆转录酶抑制剂合用于HIV–1感染、乙肝的治疗。

药理/毒理作用

本品是一种核苷酸类逆转录酶抑制剂，以与核苷类逆转录酶抑制剂类似的方法抑制逆转录酶，从而具有潜在的抗HIV - 1的活性。本品的活性成分替诺福韦双磷酸盐可通过直接竞争性地与天然脱氧核糖底物相结合而抑制病毒聚合酶，及通过插入DNA中终止DNA链。在体外，本品可有效对抗多种病毒，包括那些对核苷类逆转录酶抑制剂耐药的毒株。在体外，本品对野生型HIV - 1的IC50为1.6微摩尔，对HIV - 2为4.9微摩尔，对HBV为1.1微摩尔。

不良反应/毒副作用

全身无力。胃肠道反应：轻至中度的胃肠道不适，常见的有腹泻、腹痛、食欲减退、恶心、呕吐和胃肠胀气、胰腺炎。代谢系统低磷酸盐血症（1%发生率）；脂肪蓄积和重新分布，包括向心性肥胖、水牛背、末梢消瘦、乳房增大、库兴综合征。可能引起乳酸中毒、与脂肪变性相关的肝肿大等。神经系统：头晕、头痛。呼吸系统：呼吸困难。皮肤药疹。

药物相互作用

与富马酸替诺福韦二吡呋酯同时给药，去羟肌酐缓释片或肠溶制剂的最大血清浓度(Cmax)和血浆浓度时间曲线下面积(AUC)显著升高。较高的去羟肌酐浓度有可能导致与去羟肌酐相关的不良事件，包括胰腺炎和肾病。接受富马酸替诺福韦酯和去羟肌酐每日400mg的患者中观察到CD4细胞计数下降。在出现与去羟肌酐相关的不良事件的患者中，应当停用去羟肌酐。因为替诺福韦主要是通过肾脏清除，所以富马酸替诺福韦二吡呋酯与能够导致肾功能减低或与肾小管主动清除竞争的药物合用，能够使替诺福韦的血清浓度升高和/或使其它经肾脏清除的药物浓度增高。此类药物包括但不限于阿德福韦酯、西多福韦、阿昔洛韦、万乃洛韦、更昔洛韦和缬更昔洛韦。较高的替诺福韦浓度有可能导致富马酸替诺福韦二吡呋酯相关的不良事件。阿扎那韦和洛匹那韦/利托那韦可使替诺福韦浓度增加。在出现与富马酸替诺福韦二吡呋酯相关的不良事件的患者中，应当停用富马酸替诺福韦二吡呋酯。富马酸替诺福韦二吡呋酯能够降低阿扎那韦的AUC和Cmin。与富马酸替诺福韦二吡呋酯合用时，建议阿扎那韦300mg与利托那韦100mg同时给药。如果没有利托那韦，阿扎那韦不应与富马酸替诺福韦二吡呋酯联合给药。

检测结果详述

氨苯砜-抗感染药物

通用名 :氨苯砜片,儿:氨苯砜片

商品名 :氨苯砜片,儿:氨苯砜片

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
G6PD	rs1050828	C/C	毒性/不良反应风险正常	较强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品与其他抑制麻风药联合用于由麻风分枝杆菌引起的各种类型麻风和疱疹样皮炎的治疗。也用于脓疱性皮肤病、类天疱疮、坏死性脓皮病、复发性多软骨炎、环形肉芽肿、系统性红斑狼疮的某些皮肤病变、放线菌性足分枝菌病、聚会性痤疮、银屑病、带状疱疹的治疗。可与甲氧苄啶联合用于治疗卡氏肺孢子虫感染。与乙胺嘧啶联合用于预防氯喹耐药性疟疾，亦可与乙胺嘧啶和氯喹三者联合用于预防间日疟。

药理/毒理作用

本品为砜类抑菌剂，对麻风杆菌有较强的抑菌作用，大剂量时显示杀菌作用。其作用机制与磺胺类药物相似，作用于细菌的二氢叶酸合成酶，干扰叶酸的合成。两者的抗菌谱相似，均可为对氨基苯甲酸所拮抗。本品亦可作为二氢叶酸还原酶抑制剂。此外，本品尚具免疫抑制作用，可能与抑制疱疹样皮炎的作用有关。如长期单用，麻风杆菌易对本品产生耐药。

不良反应/毒副作用

发生率较高者有：背、腿痛，胃痛，食欲减退；皮肤苍白、发热、溶血性贫血；皮疹；异常乏力或软弱；变性血红蛋白血症。发生率较低者有：皮肤瘙痒、剥脱性皮炎、精神紊乱、周围神经炎；咽痛、粒细胞减低或缺乏；砜类综合征或肝脏损害等。下列症状如持续存在需引起注意：眩晕、头痛、恶心、呕吐。

药物相互作用

与丙磺舒合用可减少肾小管分泌砜类，使砜类药物血浓度高而持久，易发生毒性反应。因此在应用丙磺舒的同时或以后需调整砜类的剂量。利福平可刺激肝微粒体酶的活性，使本品血药浓度降低，故服用利福平的同时或以后应用氨苯砜时需调整后者的剂量。本品不宜与骨髓抑制药物合用，因为可以加重白细胞和血小板减少的程度，必须合用时应密切观察对骨髓的毒性。本品与其它溶血药物合用时可加剧溶血反应。与甲氧苄啶合用时，两者的血药浓度均可增高。与去羟肌苷合用时可减少本品的吸收，因为口服去羟肌苷需同时服用缓冲液以中和胃酸，而本品则需在酸性环境中增加吸收，因此如两者必须同用时应至少间隔2小时。

检测结果详述

伯氨喹-抗感染药物

通用名 :磷酸伯氨喹片,儿:磷酸伯氨喹片

商品名 :科瑞,儿:磷酸伯氨喹片

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
G6PD	rs1050828	C/C	毒性/不良反应风险正常	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

主要用于根治间日疟和控制疟疾传播。

药理/毒理作用

本品可杀灭间日疟、三日疟、恶性疟和卵形疟组织期的虫株，尤以间日疟为主，也可杀灭各种疟原虫的配子体，对恶性疟的作用尤强，使之不能在蚊体内发育，以阻断传播。本品对红内期虫体的作用很弱。伯氨喹的抗疟机制还不完全清楚，可能与干扰DNA的合成有关，将疟原虫红外期虫体与组织细胞一起置伯氨喹溶液中培养8小时，电镜观察可见，伯氨喹可使疟原虫线粒体形态发生改变，表现为线粒体肿胀，并出现胞浆空泡。该药能抑制线粒体的氧化作用，使疟原虫摄氧量显著减少。伯氨喹在体内经过代谢，转变为具有较强氧化性能的喹啉醌衍生物，能将红细胞内的还原型谷胱甘肽（GSH）转变为氧化型谷胱甘肽（GSSH），当后者还原时，需要消耗还原型辅酶Ⅱ（NADPH）。由于疟原虫红外期在肝实质细胞内发育本已消耗辅酶Ⅱ（NADP），而伯氨喹的作用又干扰辅酶Ⅱ的还原过程，使辅酶Ⅱ减少，严重地破坏疟原虫的糖代谢及氧化过程。

不良反应/毒副作用

本品不良反应较其他抗疟药为高。当每日用量超过30mg（基质）时，易发生疲倦、头晕、恶心、呕吐、腹痛等不良反应；少数人可出现药物热，粒细胞缺乏等，停药后即可恢复。葡萄糖–6–磷酸脱氢酶缺乏者服用本品可发生急性溶血性贫血，这种溶血反映仅限于衰老的红细胞，并能自行停止发展，一般不严重。一旦发生应停药，做适当的对症治疗。当葡萄糖–6–磷酸脱氢酶缺乏时，会引起高铁血红蛋白过多症，出现紫绀、胸闷等症状，应用亚甲蓝1～2mg/kg作静脉注射，能迅速改善症状。

药物相互作用

本品作用于间日疟原虫的红外期，与作用于红内期的氯喹合用，可根治间日疟。米帕林（阿的平）及氯胍可抑制伯氨喹的代谢，故伯氨喹与此二药同用后，其血药浓度大大提高，维持时间也延长，毒性增加，但疗效未见增加。不宜与其它具有溶血作用和抑制骨髓造血功能的药物合用。

检测结果详述

氯胍-抗感染药物

通用名 :盐酸氯胍

商品名 :百乐君,比古马

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
G6PD	rs1050828	C/C	毒性/不良反应风险正常	较强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

预防疟疾。

药理/毒理作用

本品是二胍类化合物，代谢成环氯胍才有抗疟作用，是二氢叶酸还原酶抑制剂，破坏虫体核酸合成，抗疟作用类似乙胺嘧啶，但效力较差，主要是对红细胞前期的疟原虫有杀灭作用，对红细胞内期疟原虫作用弱，不杀灭血中配子体，但被蚊体吸入后可抑制蚊体中配子体发育。

不良反应/毒副作用

毒性较低，治疗量几乎无副作用，大剂量可引起上腹部不适、恶心、呕吐、腹泻、口腔溃疡和血尿等不良反应，肾功能不良者慎用，孕妇应用据认为也是安全的，一些机构推荐服用本药时应补充叶酸。

药物相互作用

尚不明确。

检测结果详述

利巴韦林-抗感染药物

通用名 :注射用利巴韦林,利巴韦林分散片,利巴韦林颗粒,利巴韦林氯化钠注射液,利巴韦林气雾剂,利巴韦林口服溶液,利巴韦林片,利巴韦林泡腾颗粒,利巴韦林胶囊,儿:利巴韦林颗粒

商品名 :锐迪,均达坦,奇力威林,利迈欣,柯萨,南元,同欣,利力宁,达畅,信韦灵,威乐星,奥佳,威利宁,奥得清,维拉克,儿:乖宝宝

检测结果

药物有效性更好

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
IFNL3	rs12979860	C/C	药物有效性正常	非常强
IFNL3	rs8099917	T/T	药物有效性正常	较强
IFNL3	rs11881222	A/A	药物有效性正常	强
VDR	rs2228570	A/G	药物有效性更好	强
ITPA	rs1127354	C/C	毒性/不良反应风险正常	一般
ITPA	rs7270101	A/A	毒性/不良反应风险正常	一般
IFNL3	rs368234815	TT/TT	药物有效性正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于病毒性上呼吸道感染，如病毒性鼻炎、咽峡炎、咽结膜热或口咽部病毒感染。

药理/毒理作用

本品为广谱抗病毒药。其作用机制主要是通过对次黄嘌呤核苷脱氢酶的抑制，阻断次黄嘌呤核苷磷酸向黄嘌呤核苷磷酸的转化等作用，抑制核酸合成，阻止病毒复制。

不良反应/毒副作用

常见的不良反应有贫血、乏力等，停药后即消失。较少见的不良反应有疲倦、头痛、失眠、食欲减退、恶心、呕吐等，并可致红细胞、白细胞及血红蛋白下降。

药物相互作用

本品与齐多夫定同用时有拮抗作用，因本品可抑制齐多夫定转变成活性型的磷酸齐多夫定。

检测结果详述

聚乙二醇干扰素α-2a-抗感染药物

通用名 :聚乙二醇干扰素α-2a注射液,儿:聚乙二醇干扰素α-2a注射液

商品名 :派罗欣,儿:派罗欣

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
IFNL3	rs12979860	C/C	药物有效性正常	非常强
IFNL3	rs8099917	T/T	药物有效性正常	较强
IFNL3	rs11881222	A/A	药物有效性正常	强
IFNL3	rs368234815	TT/TT	药物有效性正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品适用于治疗之前未接受过治疗的慢性丙型肝炎成年患者。患者必须无肝脏失代偿表现，慢性丙型肝炎须经血清标记物确证（抗HCV抗体和HCVRNA）。通常诊断要经组织学确证。治疗本病时本品最好与利巴韦林联合使用。在对利巴韦林不耐受或禁忌时可以采用本品单药治疗。尚未对转氨酶正常的患者进行本品单药治疗的研究。

药理/毒理作用

聚乙二醇干扰素α-2a是聚乙二醇(PEG)与重组干扰素α-2a结合形成的长效干扰素。干扰素可与细胞表面的特异性α受体结合，触发细胞内复杂的信号传递途径并激活基因转录，调节多种生物效应，包括抑制感染细胞内的病毒复制，抑制细胞增殖，并具有免疫调节作用。本品具有非聚乙二醇结合的α-干扰素的体外抗病毒和抗增殖活性。药效学：本品的药效学特点与天然的或普通的人α-干扰素相似，而药代动力学差别很大。与普通α-干扰素相比，本品180μg治疗增加了病毒清除和提高了治疗的病毒应答率。本品的毒性研究是在干扰素α-2a的基础上进行的。生殖毒性动物试验提示，与其他干扰素相同，雌猴给予PEG干扰素α-2a后出现月经周期延长，并伴随17β-雌二醇和黄体激素峰的减低和延迟。停药后，月经恢复正常；雄猴给予干扰素α-2a，未见其对生育力的影响。恒河猴给予干扰素α-2a后，流产率显著升高，未见畸胎。虽然后代中未发现有致畸性，但对人类致畸的可能性不能排除。本品加利巴韦林与利巴韦林联合用于猴子，本品未引起两药单独使用以外的不良反应。主要治疗相关的变化是可逆的轻度至中度贫血，其严重程度高于每个药物单独使用。

不良反应/毒副作用

多数不良反应为轻度或中度，治疗不受影响。据报告，多数患者可出现头痛和肌肉痛。最为常见的不良反应包括注射部位疼痛/炎症、疲乏感、寒颤、发热、抑郁、关节痛、恶心、脱发、骨骼肌疼痛、易激动、流感样症状、失眠、腹泻、腹痛、虚弱、咽炎、体重下降、厌食、焦虑、注意力障碍、头晕及注射部位反应。常见的不良反应为瘙痒、皮肤干燥、不适感、出汗增加、身体右上象限痛、中性粒细胞减少、白细胞减少、贫血、皮疹、呕吐、口干、情绪不稳、精神紧张、呼吸困难、病毒感染、嗜睡、甲状腺机能失调、胸痛、消化不良、面红、感觉异常、咳嗽、激动不安、副鼻窦炎、张力过强、感觉过敏、视物模糊、意识障碍、胃肠胀气、性欲减退、皮肤红斑、眼痛、情感淡漠、感觉减退、稀便、结膜炎、鼻充血、便秘、眩晕、月经过多、月经失调。精神方面的症状并不常见，危及生命的精神症状极少发生。这些反应包括自杀、企图自杀、自杀构想、易激惹、攻击性行为和幻觉。

药物相互作用

未见对美芬妥英、氨苯砜、异喹胍和甲磺丁脲等药物的药代动力学有影响，因此本品与细胞色素P4503A4、2C9、2C19和2D6等同工酶的体内代谢活性无关。在同一研究中，发现茶碱的AUC（表示细胞色素P4501A2活性的指标）出现了25%的升高，表明本品可中度抑制细胞色素P4501A2的活性。如果同时使用本品和茶碱，应监测茶碱血清浓度并适当调整茶碱用量。已发现干扰素可以增加之前使用或合并使用药物的神经毒性、血液毒性和心脏毒性。本品也不能排除会产生类似的相互作用。Ⅲ期临床试验中药代动力学结果表明用于慢性乙型肝炎时本品和拉米夫定无相互作用，用于慢性丙型肝炎时本品和利巴韦林无相互作用。一项非罗氏公司发起的临床试验，聚乙二醇干扰素α-2a联合使用替比夫定会增加外周神经病变的风险。不排除其它类型干扰素(聚乙二醇化的或标准化的)出现这类风险增加的情况。况且，目前尚不明确α干扰素(聚乙二醇化的或标准化的)与替比夫定联合使用的益处。利巴韦林可抑制次黄嘌呤单磷酸脱氢酶，从而干扰硫唑嘌呤代谢并导致6-甲基硫次黄嘌呤单磷酸盐的积聚，这与经硫唑嘌呤治疗的患者出现骨髓毒性相关。利巴韦林与硫唑嘌呤同时给药在个别病例中益处大于其潜在的风险，在合并使用硫唑嘌呤时，建议密切监测血液学指标以识别骨髓毒性的体征，一旦发现，应停止用药。

检测结果详述

美沙酮-抗炎镇痛药物

通用名 :盐酸美沙酮口服液

商品名 :盐酸美沙酮口服液

检测结果

药物有效性更差，需要增加用药剂量

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2B6	rs3745274	G/T	需要增加用药剂量	强
ABCB1	rs1045642	A/G	药物有效性更差	一般
ABCB1	rs1045642	A/G	需要增加用药剂量	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品起效慢、作用时效长，适用于慢性疼痛。但其止痛常不够完全；对急性创伤疼痛常缓不济急，故少用。采用替代递减法，用于各种阿片类药物的戒毒治疗，尤其是用于海洛因依赖；也用于吗啡、阿片、哌替啶、二氢埃托啡等的依赖。

药理/毒理作用

本品为阿片受体激动剂。其药理作用与吗啡相似，镇痛效能和持续时间也与吗啡相当。本品也能产生呼吸抑制、镇咳、降温、缩瞳的作用，镇静作用较弱，但重复给药仍可引起明显的镇静作用。其特点为口服有效，抑制吗啡成瘾者的戒断症状的作用期长，重复给药仍有效。耐受性及成瘾发生较慢，戒断症状略轻，但脱瘾较难。急性毒性LD50（mg/kg）：小鼠，口服93.7；腹腔31～38.2；静脉17.3～20.9。大鼠，口服95；腹腔24～40。

不良反应/毒副作用

不良反应主要有性功能减退，男性服用后精液少，且可有乳腺增生。女性与避孕药同用，可终日迷倦乏力，逾量可逐渐进入昏迷，并出现右束支传导阻滞、心动过速或（和）低血压。亦有眩晕、恶心、呕吐、出汗、嗜睡等，也可引起便秘及药物依赖。

药物相互作用

苯妥英钠和利福平等能促使肝细胞微粒体酶的活动增强，因而本品在体内的降解代谢加快，用量应相应增加。

检测结果详述

阿芬太尼-抗炎镇痛药物

通用名 :阿芬太尼

商品名 :阿芬太尼

检测结果

药物有效性更差，需要增加用药剂量

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
OPRM1	rs1799971	A/G	药物有效性更差	一般
OPRM1	rs1799971	A/G	需要增加用药剂量	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品为麻醉时用的强效镇痛药，适用于短小手术。时间较长的手术，推注一次后可根据需要继续静脉滴注或附加注射。

药理/毒理作用

本品为阿片受体激动剂，为超短时强效镇痛药，其起效快，作用时间短。注射后1min镇痛作用最大，对呼吸频率和经肺泡供氧的抑制作用一般只持续数分钟。对心血管的作用与芬太尼相似。

不良反应/毒副作用

本品与所有阿片类镇痛药一样，可引起呼吸抑制或窒息，呼吸抑制与剂量有关。大剂量引起呼吸抑制可用纳洛酮对抗。心动过缓可用阿托品对抗。在诱导麻醉阶段可引起肌强直，但可在麻醉前服用地西泮或给予肌肉松弛药避免。术后可出现恶心、呕吐，但为时很短。

药物相互作用

巴比妥类药、镇静药、阿片类药、吸入麻醉药（恩氟烷、异氟烷）会增强本药的作用。红霉素、红霉素/磺胺异噁唑、地尔硫卓、氟康唑可抑制参与本药代谢的细胞色素酶P4503A，因此与这些药物合用会降低本药的代谢，使本药作用时间延长，毒性增加，应通过监测患者的反应来调整剂量。美索比妥、硫喷妥钠与本药合用时，呼吸抑制作用会增加。纳曲酮与本药竞争阿片受体，从而引起阿片戒断症状。丙泊酚可改变本药的代谢，从而增加本药的毒性（如呼吸抑制、低血压、心动过缓等）。利福布汀能诱导细胞色素酶P450，会加快本药的代谢，从而降低本药的作用。术前长期使用肾上腺素β受体阻滞药（如醋丁洛尔、倍他洛尔、贝凡洛尔、比索洛尔、卡替洛尔、塞利洛尔、艾司洛尔、拉贝洛尔、左布诺洛尔、美托洛尔、纳多洛尔、氧烯洛尔）的患者，使用本药会增加心动过缓的发生率。酒精会增加肝脏对本药的代谢，从而降低本药的治疗效果。

检测结果详述

阿司匹林-抗炎镇痛药物

通用名 :阿司匹林泡腾片,阿司匹林可待因片,阿司匹林缓释片,阿司匹林肠溶胶囊,阿司匹林锌肠溶胶囊,阿司匹林分散片,阿司匹林散,精氨酸阿司匹林片,阿司匹林维生素C咀嚼片,阿司匹林双嘧达莫缓释片,阿司匹林双嘧达莫缓释胶囊

商品名 :巴米尔,西司奇,协美达,塞宁,伯基,纽克特,司尔利,施泰乐,太林,益欣雪,达维平,阿司潘,恒宜,德力舒,赛同

检测结果

毒性/不良反应风险增高

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
PTGS1	rs10306114	A/A	药物有效性正常	一般
GP1BA	rs6065	C/C	药物产生耐药性的可能性正常	一般
LTC4S	rs730012	A/C	毒性/不良反应风险增加	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

镇痛、解热：可缓解轻度或中度的疼痛，如头痛、牙痛、神经痛、肌肉痛及月经痛，也用于感冒和流感等退热。本品仅能缓解症状，不能治疗引起疼痛和发热的病因，故需同时应用其他药物对病因进行治疗。抗炎、抗风湿：为治疗风湿热的常用药物，用药后可解热、使关节症状好转并使血沉下降，但不能去除风湿热的基本病理改变，也不能治疗和预防心脏损害及其他合并症。关节炎：除风湿性关节炎外，本品也用于治疗类风湿关节炎，可改善症状，但须同时进行病因治疗。此外，本品也用于骨关节炎、强直性脊柱炎、幼年型关节炎以及其他非风湿性炎症的骨骼肌肉疼痛，也能缓解症状。但近年在这些疾病已很少应用本品。抗血栓：本品对血小板聚集有抑制作用，可防止血栓形成，临床用于预防一过性脑缺血发作、心肌梗死、心房颤动、人工心脏瓣膜、动静脉瘘或其他手术后的血栓形成。也可用于治疗不稳定型心绞痛。

药理/毒理作用

镇痛作用：主要是通过抑制前列腺素及其他能使痛觉对机械性或化学性刺激敏感的物质（如缓激肽、组胺）的合成，属于外周性镇痛药。但不能排除中枢镇痛（可能作用于下视丘）的可能性。抗炎作用：确切的机制尚不清楚，可能由于本品作用于炎症组织，通过抑制前列腺素或其他能引起炎性反应的物质（如组胺）的合成而起抗炎作用。抑制溶酶体酶的释放及白细胞趋化性等也可能与其有关。解热作用；可能通过作用于下视丘体温调节中枢引起外周血管扩张，皮肤血流增加，出汗，使散热增加而起解热作用。此种中枢性作用可能与前列腺素在下视丘的合成受到抑制有关。抗风湿作用：本品抗风湿的机制，除解热、镇痛作用外，主要在于抗炎作用。抑制血小板聚集的作用：是通过抑制血小板的环氧酶，减少前列腺素的生成而起作用。

不良反应/毒副作用

一般用于解热镇痛的剂量很少引起不良反应。长期大量用药（如治疗风湿热）时较易出现不良反应。血药浓度愈高，不良反应愈明显。较常见的有恶心、呕吐、上腹部不适或疼痛（由于本品对胃粘膜的直接刺激引起）等胃肠道反应（发生率3%～9%），停药后多可消失。长期或大剂量服用可有胃肠道出血或溃疡。中枢神经：出现可逆性耳鸣、听力下降，多在服用一定疗程后出现。过敏反应：出现于0.2%的病人，表现为哮喘、荨麻疹、血管神经性水肿或休克。多为易感者，服药后迅速出现呼吸困难，严重者可致死亡，称为阿司匹林哮喘。有的是阿司匹林过敏、哮喘和鼻息肉三联症，往往与遗传和环境因素有关。肝、肾功能损害，与剂量大小有关，尤其是剂量过大时易发生。损害均是可逆性的，停药后可恢复。但有引起肾乳头坏死的报道。

药物相互作用

与其它非甾体抗炎镇痛药同用时疗效并不加强，因为本品可以降低其它非甾体抗炎药的生物利用度。再则胃肠道副作用（包括溃疡和出血）却增加；此外，由于对血小板聚集的抑制作用加强，还可增加其它部位出血的危险。与对乙酰氨基酚长期大量同用有引起肾脏病变包括肾乳头坏死、肾癌或膀胱癌的可能。与任何可引起低凝血酶原血症、血小板减少、血小板聚集功能降低或胃肠道溃疡出血的药物同用时，可有加重凝血障碍及引起出血的危险。与抗凝药、溶栓药同用，可增加出血的危险。尿碱化药、抗酸药可增加本品自尿中排泄，使血药浓度下降。但当本品血药浓度已达稳定状态而停用碱性药物，又可使本品血药浓度升高到毒性水平。碳酸酐酶抑制药可使尿碱化，但可引起代谢性酸中毒，不仅能使血药浓度降低，而且使本品透入脑组织中的量增多，从而增加毒性反应。尿酸化药可减低本品的排泄，使其血药浓度升高。本品血药浓度已达稳定状态的患者加用尿酸化药后可能导致本品血药浓度升高，毒性反应增加。与糖皮质激素同用时为了维持本品的血药浓度，必要时应增加本品的剂量。本品与其长期同用尤其是大量应用时，有增加胃肠溃疡和出血的危险性。胰岛素或口服降糖药物的降糖效果可因与本品同用而加强和加速。与甲氨蝶呤同用时，可减少甲氨蝶呤与蛋白的结合，减少其从肾脏的排泄，使血药浓度升高而增加毒性反应。丙磺舒或磺吡酮的排尿酸作用，可因同时应用本品而降低。丙磺舒可降低水杨酸盐自肾脏的清除率，从而使后者的血药浓度升高。

检测结果详述

对乙酰氨基酚-抗炎镇痛药物

通用名 :对乙酰氨基酚口服溶液,对乙酰氨基酚片,儿:对乙酰氨基酚口服溶液,儿:对乙酰氨基酚片

商品名 :泰诺,百服咛,儿:泰诺,儿:泰诺林,儿:儿童百服咛,儿:扑热息痛,儿:小儿退热栓

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
PLA2G4A	rs12746200	A/A	毒性/不良反应风险正常	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于发热，也可用于缓解轻中度疼痛，如头痛、肌肉痛、关节痛以及神经痛、痛经、癌性痛和手术后止痛等。本品可用于对阿司匹林过敏或不能耐受的患者。本品对各种剧痛及内脏平滑肌绞痛无效。

药理/毒理作用

本品为乙酰苯胺类解热镇痛药。通过抑制下丘脑体温调节中枢前列腺素合成酶，减少前列腺素PGE1的合成和释放，导致外周血管扩张、出汗而达到解热的作用，其解热作用强度与阿司匹林相似；通过抑制前列腺素PGE1、缓激肽和组胺等的合成和释放，提高痛阈而起到镇痛作用，属于外周性镇痛药，作用较阿司匹林弱，仅对轻、中度疼痛有效。本品无明显抗炎作用。急性毒性试验结果：小鼠经口LD50为338mg/kg，腹腔注射LD50为500mg/kg。

不良反应/毒副作用

常规剂量下，对乙酰氨基酚的不良反应很少，偶尔可引起恶心、呕吐、出汗、腹痛、皮肤苍白等，少数病例可发生过敏性皮炎（皮疹、皮肤瘙痒等）、粒细胞缺乏、血小板减少、贫血、肝功能损害等，很少引起胃肠道出血。

药物相互作用

在长期饮酒或应用其他肝酶诱导剂，尤其是应用巴比妥类或抗惊厥药的患者，长期使用本品时，更有发生肝脏毒性的危险。本品与氯霉素合用，可延长后者的半衰期，增强其毒性。与抗凝血药合用，可增强抗凝血作用，故要调整抗凝血药的用量。长期大量与阿司匹林及其他非甾体抗炎药合用时，有明显增加肾毒性的危险。本品与抗病毒药齐多夫定（Zidovudine）合用时，可增加其毒性，应避免同时应用。

检测结果详述

布洛芬-抗炎镇痛药物

通用名 :布洛芬混悬液,布洛芬缓释片,儿:布洛芬混悬液

商品名 :美林,迪尔诺,抚尔达,儿:美林,儿:迪尔诺

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
PTGS2	rs20417	C/C	药物有效性正常	弱

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品系非甾体类抗炎药，有解热、镇痛及抗炎作用，适于减轻或消除以下疾病的疼痛或炎症：扭伤、劳损、下腰疼痛、肩周炎、滑囊炎、肌腱及腱鞘炎；其他症状如痛经、牙痛和术后疼痛；类风湿性关节炎、骨关节炎以及其他血清阴性(非类风湿性)关节疾病。

药理/毒理作用

本品为芳基丙酸类非甾体抗炎药，可能主要通过抑制前列腺素的合成而产生镇痛、抗炎、解热作用。

不良反应/毒副作用

少数病人可出现恶心、呕吐、胃烧灼感或轻度消化不良、胃肠道溃疡及出血、转氨酶升高、头痛、头晕、耳鸣、视力模糊、精神紧张、嗜睡、下肢水肿或体重骤增。罕见皮疹、过敏性肾炎、膀胱炎、肾病综合征、肾乳头坏死或肾功能衰竭、支气管痉挛。

药物相互作用

与其它非甾体抗炎药同用时增加胃肠道副作用，并有致溃疡的危险。长期与对乙酰氨基酚同用时可增加对肾脏的毒副作用。与阿司匹林或其它水杨酸类药物同用时，药效不增强，而胃肠道不良反应及出血倾向发生率增高。与肝素、双香豆素等抗凝药及血小板聚集抑制药同用时有增加出血的危险。与呋塞米同用时，后者的排钠和降压作用减弱。与维拉帕米、硝苯啶同用时，本品的血药浓度增高。本品可增高地高辛的血浓度，同用时须注意调整地高辛的剂量。本品可增强抗糖尿病药（包括口服降糖药）的作用。本品与抗高血压药同用时可影响后者的降压效果。丙磺舒可降低本品的排泄，增加血药浓度，从而增加毒性，故同用时宜减少本品剂量。本品可降低甲氨蝶呤的排泄，增高其血浓度，甚至可达中毒水平，故本品不应与中或大剂量甲氨蝶呤同用。

检测结果详述

双氯芬酸-抗炎镇痛药物

通用名 :双氯芬酸钠肠溶片,儿:双氯芬酸钠肠溶片

商品名 :扶他林,儿:扶他林

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2C9	rs1057910	A/A	毒性/不良反应风险正常	强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

用于：缓解类风湿关节炎、骨关节炎、脊柱关节病、痛风性关节炎、风湿性关节炎等各种关节炎的关节肿痛症状；治疗非关节性的各种软组织风湿性疼痛，如肩痛、腱鞘炎、滑囊炎、肌痛及运动后损伤性疼痛等；急性的轻、中度疼痛如：手术后、创伤后、劳损后、痛经、牙痛、头痛等；对成人和儿童的发热有解热作用。

药理/毒理作用

本品通过抑制环氧合酶从而减少前列腺素的合成，以及一定程度上抑制脂氧酶而减少白三烯、缓激肽等产物的生成而发挥解热镇痛及抗炎作用。在动物试验和人的临床实践中都证实本品有解热作用。急性毒性试验结果：大鼠经口LD50为150mg/kg；小鼠经口LD50为390mg/kg。

不良反应/毒副作用

胃肠反应：为最常见的不良反应，约见于10%服药者，主要为胃不适、烧灼感、返酸、纳差、恶心等，停药或对症处理即可消失。其中少数可出现溃疡、出血、穿孔；神经系统表现有头痛、眩晕、嗜睡、兴奋等；引起浮肿、少尿，电解质紊乱等不良反应，轻者停药并相应治疗后可消失；其他少见的有血清转氨酶一过性升高，极个别出现黄疸、皮疹、心律不齐、粒细胞减少、血小板减少等，停药后均可恢复。

药物相互作用

饮酒或与其它非甾体抗炎药同用时增加胃肠道不良反应，并有致溃疡的危险。长期与对乙酰氨基酚同用时可增加对肾脏的毒副作用。与阿司匹林或其它水杨酸类药物同用时，药效不增强，而胃肠道不良反应及出血倾向发生率增高。与肝素、双香豆素等抗凝药及血小板聚集抑制药同用时有增加出血的危险。与呋塞米同用时，后者的排钠和降压作用减弱。与维拉帕米、硝苯啶同用时，本品的血药浓度增高。本品可增高地高辛的血浓度，同用时须注意调整地高辛的剂量。本品可增强抗糖尿病药（包括口服降糖药）的作用。本品与抗高血压药同用时可影响后者的降压效果。丙磺舒可降低本品的排泄，增加血药浓度，从而增加毒性，故同用时宜减少本品剂量。本品可降低甲氨蝶呤的排泄，增高其血浓度，甚至可达中毒水平，故本品不应与中或大剂量甲氨蝶呤同用。本品可降低胰岛素和其它降糖药作用，使血糖升高。与保钾利尿药同用时可引起高钾血症。阿司匹林可降低本品的生物利用度。

检测结果详述

塞来昔布-抗炎镇痛药物

通用名 :塞来昔布胶囊

商品名 :西乐葆

检测结果

未发现携带影响用药的突变基因型

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CYP2C9	rs1057910	A/A	毒性/不良反应风险正常	强
CYP2C9	rs1057910	A/A	药物代谢正常	强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

在决定使用塞来昔布前，应仔细考虑塞来昔布和其他治疗选择的潜在利益和风险。根据每例患者的治疗目标，在最短治疗时间内使用最低有效剂量。用于缓解骨关节炎的症状和体征。用于缓解成人类风湿关节炎的症状和体征。用于治疗成人急性疼痛。

药理/毒理作用

本品是非甾体类抗炎药，动物模型中观察到其有抗炎、镇痛和退热的作用。本品的作用机理是通过抑制环氧化酶–2(COX–2)来抑制前列腺素生成。且在人体治疗浓度下，本品对同工酶—环氧化酶–1(COX–1)没有抑制作用。在动物结肠肿瘤模型中塞来昔布减缓了肿瘤的发生和进展。

不良反应/毒副作用

关节炎对照研究中发生率大于2%的不良事件有：便秘、憩室炎、吞咽困难、打嗝、食道炎、胃炎、胃肠炎、胃食管反流、痔疮、裂孔疝、黑粪症、口干、口腔炎、里急后重、牙齿不适、呕吐、高血压加重、心绞痛、冠状动脉病变、心肌梗死、敏感症加重、过敏反应、衰弱、胸痛、非特定囊肿、全身水肿、面部水肿、疲劳、发热、面部潮红、感冒样症状、疼痛、周围疼痛、单纯性疱疹、带状疱疹、感染、中耳炎、腿抽筋、张力亢进、感觉迟钝、偏头痛、神经痛、神经病、感觉异常、眩晕、乳腺纤维腺瘤、乳腺肿瘤、乳房痛、痛经、月经失调、阴道流血、阴道炎、前列腺疾病、失聪、听力失常、耳痛、耳鸣、心悸、心动过速、肝功能异常、BUN升高、CPK升高、糖尿病、高胆固醇血症、高血糖症、低钾血症、F非蛋白氮增高、肌酐增高、碱性磷酸酶增高、体重增加、关节痛、关节病、骨病、意外骨折、肌痛、颈项强直、滑膜炎、腱炎、血小板（出凝血）瘀斑、鼻出血、血小板增多、厌食、焦虑、食欲增强、忧郁症、神经质、嗜睡、贫血、支气管炎、支气管痉挛、支气管痉挛恶化、咳嗽、呼吸困难、喉炎、肺炎、秃发、皮炎、指甲病变、光敏反应、瘙痒症、红斑皮疹、斑丘疹、皮肤病变、皮肤干燥、多汗、荨麻疹、给药部位蜂窝组织炎、接触性皮炎、注射部位反应、皮肤结节、味觉错乱、蛋白尿、膀胱炎、排尿困难、血尿、尿频、肾结石、尿失禁、泌尿道感染、视觉模糊、白内障、结膜炎、眼睛痛、青光眼。

药物相互作用

塞来昔布不是细胞色素P450 2C9，2C19或3A4的抑制剂。临床研究发现，塞来昔布与氟康唑和锂之间有潜在明显药物相互作用。来自非甾体抗炎药的经验提示：与速尿和血管紧张素转化酶抑制剂有潜在的相互作用。研究了塞来昔布在体内与优降糖，酮康唑，甲氨喋呤，苯妥英和甲苯磺丁脲的药代动力学和药效学，未发现有重要临床意义的药物相互作用。塞来昔布主要经肝脏细胞色素P4502C9代谢。当塞来昔布与有抑制2C9作用的药物同时服用时应加注意。有报道提示非甾体抗炎药会减弱血管紧张素转化酶抑制剂和血管紧张素Ⅱ拮抗剂的抗高血压作用。非甾体抗炎在一些患者中会降低速尿和噻嗪类利尿药物的促尿钠排泄作用。本品可以和低剂量的阿司匹林合用。然而与单独使用本品相比，同阿司匹林联合使用时胃肠道的溃疡和其它并发症的发生率会增加。由于缺乏对血小板的作用，本品不能替代阿司匹林在预防心血管事件方面的治疗。同时服用氟康唑200mg每日一次，塞来昔布的血药浓度升高两倍。接受氟康唑治疗的患者应给予本品最低的推荐剂量。同时服用锂450mg每日两次和本品200mg每日两次的健康受试者中，锂稳态血浆浓度较单用锂的受试者升高了约17%。对接受锂治疗的患者在开始使用和停用本品时，须密切观察。塞来昔布胶囊对甲氨喋呤的药代动力学无明显影响。接受华法林或其它类似药物治疗的患者，特别在开始服用本品的数天内或改变其剂量时，因为患者发生出血并发症的危险性增高，要监测患者的抗凝血活性。而据上市后用药经验的报道，合用塞来昔布和华法林的患者中（主要是老年人）会有因凝血酶原时间延长而导致出血事件发生。

检测结果详述

纳曲酮-其他系统药物

通用名 :盐酸纳曲酮片

商品名 :诺欣生

检测结果

药物有效性更差，需要增加用药剂量

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
OPRM1	rs1799971	A/G	药物有效性更差	一般
OPRM1	rs1799971	A/G	需要增加用药剂量	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

盐酸纳曲酮主要用于对已解除阿片类药物毒瘾者的康复期辅助治疗，使戒除阿片瘾者能维持正常生活，防止或减少复吸。

药理/毒理作用

药理学：纳曲酮是阿片受体桔抗剂，药效学与纳洛酮的作用相似，能明显的减弱或完全阻断阿片受体，甚至反转由静脉注射阿片类药物所产生的作用。能解除其对阿片的身体依赖性，使已戒断阿片瘾者保持正常生活。本品口服有效，而且作用维持时间较长。本品不产生躯体或精神依赖性。毒理学：本品对大鼠2年的致癌研究证明，在雄鼠间皮瘤和两性中血管源性肿瘤的数目稍有增加。但除雌性血管瘤稍有增加外，肿瘤的发生都在对照组的范围内。

不良反应/毒副作用

纳曲酮的每日用量达到300mg时可引起肝细胞损害。除肝损害外，不良反应发生率在10%以上的反应有：睡眠困难、焦虑、易激动、腹痛/痉挛、恶心和/或呕吐、关节肌肉痛、头痛。不良反应发生率在10%以下的反应有：食欲不振、腹泻、便秘、口渴、头晕。在1%以下的不良反应有：呼吸系统：鼻充血、发痒、流鼻涕、咽痛、粘液过多、声音嘶哑、咳嗽、呼吸短促；心血管系统：鼻出血、静脉炎、浮肿、血压升高、非特异性心电改变、心悸、心动过速；胃肠道：产气过多、便血、腹泻、溃疡；肌肉骨骼：肩、下肢和膝关节疼痛、震颤；皮肤：油皮肤、搔痒、痤疮、唇疱疹；泌尿生殖系：排尿不适增多、性欲降低。精神方面：抑郁、妄想狂、疲倦、不安、精神错乱、幻觉、恶梦。

药物相互作用

本品可能干扰含有阿片类药物的治疗作用，凡使用阿片类镇痛药应避免与这类药物同时使用。

检测结果详述

尼古丁-其他系统药物

通用名 :尼古丁舌下片,尼古丁透皮贴剂,尼古丁贴剂,尼古丁咀嚼胶

商品名 :奥菲尼,尼派,力克雷,力凯定

检测结果

药物有效性更差，具有更慢的药物代谢

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
COMT	rs4680	G/G	药物有效性更差	强
CHRNA3	rs578776	A/A	具有更慢的药物代谢	一般
CHRNB2	rs2072661	G/G	药物有效性正常	一般
UGT2B10	rs61750900	G/G	药物代谢正常	一般
CHRNA3	rs1051730	G/G	药物依赖性风险正常	一般
CHRNA3	rs1051730	G/G	毒性/不良反应风险正常	一般
CHRNA3	rs1051730	G/G	药物有效性正常	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

戒烟时通常会出现尼古丁戒断引起的不适症状，而尼古丁贴剂通过缓解这些症状帮助吸烟者集中精力戒掉吸烟习惯。

药理/毒理作用

尼古丁为烟草制品中的主要生物碱，是一种天然植物神经药，可在自主神经节、肾上腺髓质、神经肌肉连接处及大脑中立体选择性地与烟酸 - 胆碱能受体相结合。基于尼古丁正性加强效应，引起中枢神经系统的两种反应，低剂量时兴奋，高剂量时抑制。兴奋作用多发生在皮质蓝斑通路，抑制作用多发生在四肢。间歇静脉注射尼古丁可激活神经激素通路，释放乙酰胆碱、去甲肾上腺素、多巴胺、5 - 羟色胺、加压素、β - 内啡肽、生长素和促肾上腺皮质激素。

不良反应/毒副作用

使用者报告的不良反应大多发生在治疗开始后的最初几周，不良反应是由剂量相关的尼古丁的局部或全身药理作用引起的。注意：已报告的一些使用尼古丁贴剂有关的症状可能是尼古丁血浓度太低而引起的戒断症状，如激惹，睡眠障碍和头昏眼花。有报道在戒烟时发生了口腔溃疡，但是否与使用本品有关目前尚不清楚。较多见：中枢神经系统：眩晕、头痛。胃肠道：恶心。皮肤：搔痒、红斑、局部水肿。较少见：心血管：心跳加快或不规则。神经系统：失眠发生严重或持续的皮肤反应时，应停止治疗，并与医生联系。

药物相互作用

吸烟（不是尼古丁）可以提高CYP1A2酶活性。戒烟后，可降低CYP1A2酶的清除率。这将可以引起某些治疗窗较小的药物如茶碱，他克林，氯氮平等的血浆浓度升高。虽然现有资料不足且其临床意义尚不明确，戒烟后，其它部分通过CYP1A2酶代谢的药物如丙咪嗪、奥氮平、氯米帕明和氟伏沙明等的血浆浓度也将升高。有限的数据表明，吸烟诱导氟卡尼和喷他佐辛的代谢。如与其它药物同时使用可能会发生药物相互作用，详情请咨询医师或药师。

检测结果详述

依伐卡托-其他系统药物

通用名 :依伐卡托片,儿:依伐卡托片

商品名 :依伐卡托片,儿:依伐卡托片

检测结果

需要关注该药的药物有效性

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
CFTR	rs267606723	G/G	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强
CFTR	rs113993960	CTT/CTT	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强
CFTR	rs121908755	G/G	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强
CFTR	rs121908757	A/A	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强
CFTR	rs121909005	T/T	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强
CFTR	rs78655421	G/G	药物有效性更差	非常强
CFTR	rs121909013	G/G	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强
CFTR	rs121909041	T/T	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强
CFTR	rs193922525	G/G	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强
CFTR	rs75527207	G/G	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强
CFTR	rs74503330	G/G	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强
CFTR	rs80282562	G/G	未检出适用治疗的囊性纤维化致病突变	非常强

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

*依伐卡托上市时只确定可治疗携带G551D-CFTR突变的囊性纤维化患者，随着上市后临床试验的数据收集，该药适应症逐步扩展，开始应用于携带部分其他特定突变的患者。囊性纤维化患者若在此报告中检测出了表明"可以使用该药物"的位点，则可确认具有FDA规定的突变之一，可以使用依伐卡托。若未检出此类位点，医生可视情况考虑是否进行尝试性用药。

适应症

依伐卡托被分类为一种囊性纤维化跨膜电导调节器(CFTR)增效剂。依伐卡托适用于年龄6岁和以上在CFTR基因中有一种突变的囊性纤维化(CF)患者的治疗。如患者的基因型未知，应使用FDA批准的CF突变试验检测突变的存在。

药理/毒理作用

依伐卡托是CFTR蛋白的一种增效剂。CFTR蛋白是在许多器官内上皮细胞表面存在的一种氯离子通道。依伐卡托有利于增加氯离子运输通过（增强G551D–CFTR蛋白的通道开放概率或门控选通）。在体外，依伐卡托增加CFTR–介导的穿越上皮电流在表达G551D–CFTR蛋白啮齿类细胞中加入一种环腺苷酸(cAMP)激动剂后EC50为100±47nM；然而，在缺乏cAMP激动剂时依伐卡托不增加IT。在表达G551D–CFTR蛋白的人支气管上皮细胞中加入一种有EC50为236nM的cAMP激动剂后依伐卡托也增加IT。在单通道膜片钳实验中用来自啮齿动物表达G551D–CFTR蛋白膜片钳依伐卡托增加G551D–CFTR蛋白开放概率与加入PKA和ATP相比为10倍。

不良反应/毒副作用

依伐卡托的药物不良反应包括头痛、口咽痛、上呼吸道感染、鼻充血、腹痛、鼻咽炎、腹泻、皮疹、恶心和头晕。

药物相互作用

依伐卡托是一种敏感的CYP3A底物。与酮康唑，一种强CYP3A抑制剂共同给药，显著地增加依伐卡托暴露（用曲线下面积(AUC)测量）。所以，建议与强CYP3A抑制剂，例如酮康唑、伊曲康唑、泊沙康唑、伏立康唑、泰利霉素和克拉霉素共同给药时减低依伐卡托剂量至150mg，每周2次。与氟康唑，一种CYP3A中度抑制剂共同给药，增加依伐卡托暴露3倍。所以，建议同时服用中度CYP3A抑制剂患者，例如氟康唑和红霉素，减低依伐卡托剂量至150mg每天1次。依伐卡托与柚子汁，含一种或以上成分中度抑制CYP3A的共同给药可能增加依伐卡托的暴露。所以，用依伐卡托治疗时应避免含柚子汁或塞维利亚橘子食物。与利福平，一种强CYP3A诱导剂共同给药显著减低依伐卡托暴露(AUC)约9倍。所以，建议不与强CYP3A诱导剂，例如利福平、利福布汀、苯巴比妥、卡马西平、苯妥英和圣约翰草共同给药。

检测结果详述

纳洛酮-其他系统药物

通用名 :盐酸纳洛酮舌下片,注射用盐酸纳洛酮,盐酸纳洛酮注射液

商品名 :风度,健天能,赛先,欣浦澳,苏诺,纳乐枢,金尔伦,富尔欣

检测结果

药物有效性更好

基因	位点	检测基因型	结论	证据水平
OPRM1	rs1799971	A/G	药物有效性更好	一般

参考："Pharmacogenomics Knowledge for Personalized Medicine" Clinical Pharmacology & Therapeutics (2012) 92(4): 414-417.

声明：检测结果仅供医生参考，不作为临床诊断依据。

适应症

本品是目前临床应用最广的阿片受体拮抗药。主要用于：解救麻醉性镇痛药急性中毒，拮抗这类药的呼吸抑制，并使病人苏醒。拮抗麻醉性镇痛药的残余作用。新生儿受其母体中麻醉性镇痛药影响而致呼吸抑制，可用本品拮抗。解救急性乙醇中毒：静注纳洛酮0.4～0.6mg，可使患者清醒。对疑为麻醉性镇痛药成瘾者，静注0.2～0.4mg可激发戒断症状，有诊断价值。促醒作用，可能通过胆碱能作用而激活生理性觉醒系统使病人清醒，用于全麻催醒及抗休克和某些昏迷病人。

药理/毒理作用

本品为纯粹的阿片受体拮抗药，本身无内在活性。但能竞争性拮抗各类阿片受体，对μ受体有很强的亲和力。纳洛酮生效迅速，拮抗作用强。纳洛酮同时逆转阿片激动剂所有作用，包括镇痛。另外其还具有与拮抗阿片受体不相关的回苏作用。可迅速逆转阿片镇痛药引起的呼吸抑制，可引起高度兴奋，使心血管功能亢进。本品尚有抗休克作用。不产生吗啡样的依赖性、戒断症状和呼吸抑制。急性毒性LD50（mg/kg）：小鼠，口服565mg/kg。

不良反应/毒副作用

本品不良反应少见，偶可出现嗜睡、恶心、呕吐、心动过速、高血压和烦躁不安。

药物相互作用

纳洛酮促进乙醇从胃肠道吸收，所以口服本品后不得再用乙醇。

特质基因
Traits & Gene

特质基因报告说明

特质基因是目前内容最丰富、最有趣的基因检测项目。其检测目的是通过分析自身的基因序列，发现自己的特点，包括一些自己在饮食方面的偏好、外貌及性格方面的特征、智力及行为特点、健康相关的特点等。

目前而言，特质基因仅作为娱乐性质使用，不作为临床、司法鉴定或用人单位的决策依据。我们特质基因检测有一些有趣的应用，如果您有兴趣或建议，欢迎与我们联系。

检测结果详述

饮酒基因

检测结果

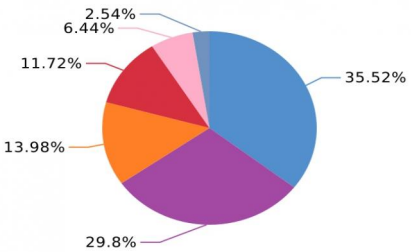
易醉，脸红

基因	位点	参考基因型	检测基因型
ALDH2	rs671	G/G	G/A
ADH1B	rs1229984	T/T	T/C

您的酒精代谢能力弱，宜少喝。

人群分布

不易醉，不脸红:35.52%
易醉，不脸红:29.8%
不易醉，脸红:13.98%
√易醉，脸红:11.72%
极易醉，不脸红:6.44%
极易醉，脸红:2.54%



生活建议

您体内的乙醇脱氢酶和乙醛脱氢酶活性一般，可以代谢少量的酒精。如饮酒过量，可能导致头晕醉酒，且对肝脏造成较大压力。建议控制饮酒。

小贴士

酒的主要成分是酒精（乙醇）。饮酒后，乙醇经由肝脏中乙醇脱氢酶作用转化为乙醛，乙醛再被乙醛脱氢酶催化成乙酸，最后生成二氧化碳和水。其中，乙醛能引起面红耳赤、心率加快、神经兴奋。酒量大小主要由乙醛脱氢酶基因决定，这个基因缺陷导致乙醛无法及时分解，酒量就小；喝酒脸红表明乙醇脱氢酶活性高，乙醇迅速转化为乙醛，而乙醛脱氢酶活性较低，无法及时将其代谢。乙醛对许多组织和器官有毒性，并可造成DNA损伤，因此酒量差、喝酒脸红的人应避免饮酒过量。

检测结果详述

酒精成瘾

检测结果

酒精成瘾风险高于平均水平

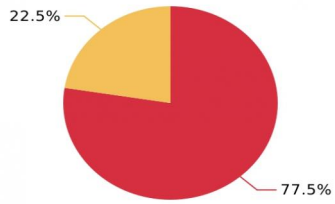
基因	位点	参考基因型	检测基因型
GABRA2	rs279858	T/T	T/C
COMT	rs165774	G/G	G/G

您的酒精成瘾风险较高，请尽量少喝酒或不喝酒。

人群分布

√酒精成瘾风险高于平均水平:77.5%

酒精成瘾风险与平均水平一致:22.5%



生活建议

长期规律性饮酒是酒精依赖发病所必需的。您的酒精成瘾风险较高，如果您尚未养成规律性饮酒的习惯，建议您尽可能避免饮酒；如果您经常饮酒且常有想要饮酒的欲望，建议您逐步戒除饮酒；如果您明显感觉到不喝酒难受，建议您到医院进行相关的诊断和治疗。

小贴士

酒精依赖是由于长期大量饮酒而产生的对酒的强烈渴望和嗜好，以至饮酒不能自制，一旦停止饮酒则产生精神和躯体的各种症状，这是一种受到很多微效基因和环境因素共同作用的复杂疾病，有很高的遗传决定性。使用群体关联和连锁分析的方法，已经鉴定出一些典型的酒精成瘾相关候选基因，包括酒精代谢相关基因。此外，γ-氨基丁酸受体α2基因（GABRA2）等也被认为与酒精依赖有潜在联系。酒精依赖患者在减少或停止饮酒时可产生戒断症状，包括自主神经活动亢进，舌、眼球或平伸双手时颤抖，失眠，恶心或呕吐，一过性幻觉或错觉，精神运动性激越，焦虑和惊厥发作。酒精依赖患者的诊断、鉴别和治疗应取得病人的合作意愿，在医师指导下进行，必要时需辅以药物治疗和营养支持。

检测结果详述

香菜基因

检测结果

您可能会比较讨厌香菜

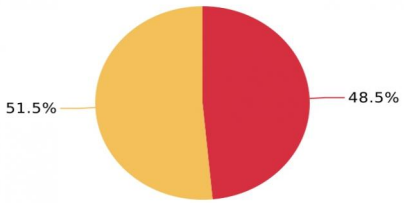
基因	位点	参考基因型	检测基因型
OR10A2	rs72921001	C/C	C/C

您对香菜的气味敏感，可能厌恶香菜。

人群分布

√香菜的偏爱程度低于平均水平:48.5%

香菜的偏爱程度处于平均水平:51.5%



生活建议

喜欢不喜欢是受遗传和饮食习惯共同影响的。从遗传角度，您的基因型令您讨厌香菜的气味。如果您小时候就讨厌香菜，长大后也很难改变。

小贴士

对于香菜，一些人认为它们香气迷人，另一些人则认为它们散发着令人厌恶的肥皂味。这种对于香菜的偏好深受遗传和种族的影响。东亚人有21%讨厌香菜、欧洲人中略少，为17%，而东南亚人中讨厌香菜的人仅为3~7%。外国研究人员发现OR10A2嗅觉受体基因影响人们对香菜中检测到的化学物质的感知能力，遗传了该基因变异的人可能在一定程度上会厌恶香菜气味。但是喜欢不喜欢香菜和饮食习惯又有很大的关系，很多人小时候讨厌香菜，长大后慢慢就喜欢香菜。该检测结果只是基于基因型，并未考虑饮食等其他因素。

检测结果详述

咖啡基因

检测结果

咖啡代谢能力差，咖啡代谢不耐受

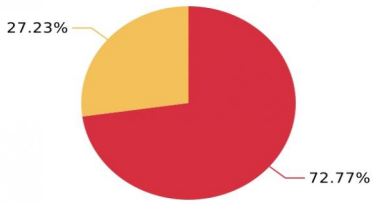
基因	位点	参考基因型	检测基因型
AGR3,AHR	rs4410790	T/T	C/C
CYP1A2	rs762551	C/C	C/A

检测结果显示，您对咖啡因代谢能力差，由咖啡因而导致的身体兴奋感维持时间长，会受到咖啡因产生的负面影响，咖啡因不耐受。

人群分布

√咖啡能力代谢差:72.77%

咖啡能力代谢正常:27.23%



生活建议

每天饮用可乐、红茶、机能饮料或美式咖啡的数量不超过1~2罐（50~100mg咖啡因），且不应在睡前8h内饮用。对您而言，少量咖啡因即可维持超过8h的振奋感。

小贴士

咖啡因的代谢在肝脏中发生，由细胞色素氧化酶P450酶系统（CYP1A2）氧化，形成副黄嘌呤、可可碱和茶碱三种产物，这三种产物对身体有不同的作用。每个人对咖啡因的代谢能力不同，咖啡因代谢能力较差者，咖啡因产生的兴奋感可维持8~12h，需特别注意喝咖啡的时间：咖啡因代谢能力较强者，兴奋感可维持2~4h，也应避免睡前饮用。美国佐治亚大学研究发现，咖啡中高浓度的绿原酸或许对肥胖者有利，可降低胰岛素抵抗并限制脂肪在肝脏中的积累，有利于维持脂质代谢平衡。

检测结果详述

乳糖代谢

检测结果

乳糖代谢能力较弱

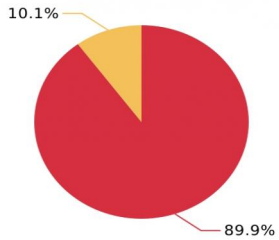
基因	位点	参考基因型	检测基因型
MCM6	rs182549	C/C	C/C
LCT	rs121908936	A/A	A/A
LCT	rs121908937	C/C	C/C

您的乳糖代谢能力较弱，饮用牛奶或食用乳制品后有可能发生不适。

人群分布

√乳糖代谢能力较弱:89.9%

乳糖代谢能力正常:10.1%



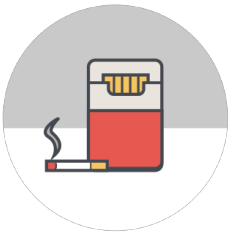
生活建议

如果您在饮用牛奶或食用乳制品（如奶油、黄油、芝士、冰激凌等食物）后出现腹胀、腹痛、腹泻等症状，那么您属于“乳糖不耐受”患者。乳糖不耐受对健康没有影响，也无需治疗。您可以在日常生活中避免上述乳制品，或以豆腐、豆奶、酸奶、低乳糖牛奶等乳糖含量较低的食物替代。如果经常少量食用一些乳制品，乳糖不耐的现象有可能缓解甚至消失。

小贴士

所有的哺乳动物幼崽都依赖母乳提供营养，其中主要的营养成分是乳糖。母乳喂养的幼崽体内含有大量消化乳糖的乳糖酶，但断奶后乳糖酶含量会急速下降甚至消失，因此成年哺乳动物既不需要、也不具备消化乳糖的能力。人类婴儿也是如此，成年后一部分人在饮用牛奶后出现腹胀、绞痛、腹泻症状，称为乳糖不耐症，这与乳糖酶的减少有关；而另一部分人由于携带了可使乳糖酶持续分泌的突变基因，因此断奶后也能持续分泌乳糖酶，食用乳制品后不会出现不适。由于中国人的祖先很早就适应了农耕社会，且并无食用乳制品的饮食习惯，绝大多数人都有“乳糖不耐症”基因，但随着生活习惯的改变，越来越多人从小食用乳制品，此时即使携带了乳糖不耐症基因，也可表现为无乳糖不耐受反应，或程度较轻。此外，如果小肠受到病毒或细菌感染，有可能加重乳糖不耐反应。

检测结果详述



尼古丁依赖

检测结果

尼古丁依赖性高

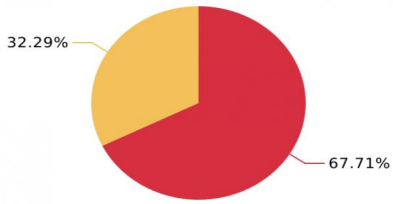
基因	位点	参考基因型	检测基因型
CHRNA3	rs1051730	G/G	G/G
DRD2	rs4648317	G/G	G/A

您的尼古丁依赖性高，一旦吸烟将很难凭个人毅力戒除。

人群分布

√尼古丁依赖性高:67.71%

尼古丁依赖性低:32.29%



生活建议

研究表明吸烟可引起肺癌、肺炎、肺纤维化、高血压、冠心病、糖尿病等呼吸系统、心血管系统疾病和代谢性疾病。尽管大多数吸烟者都有强烈的戒烟愿望，但仅凭个人毅力戒烟的成功率只有3~5%。尼古丁依赖性高的人应在一开始就避免吸烟的尝试，以免成瘾。如已有烟瘾并希望戒烟，可前往当地三甲医院戒烟门诊，在医师指导下戒烟。

小贴士

吸烟可产生60多种致癌物质，包括多环芳烃类化合物、苯、砷、丙烯、烟碱（尼古丁）、一氧化碳、烟焦油等。吸烟（包括主动吸烟和被动吸烟）是导致一系列疾病的重要危险因素，约80%以上的肺癌发生与吸烟有关。尼古丁是烟草主要的成瘾源，它可以导致吸烟者对烟草的依赖从而加剧烟草的危害，其机理尚未完全明确，但主要与多巴胺的释放有关。尼古丁依赖有遗传因素和心理因素两方面原因，其中遗传因素占60%。目前已知尼古丁受体家族的基因与吸烟者的成瘾行为有关。目前，相关基因如何影响烟瘾和导致肺癌的机制仍不明确，但已有一些研究表明，这些基因的多态性与烟瘾大小、肺癌风险均有较强的关联。

检测结果详述

甜食偏好

检测结果

对于甜食的偏爱程度偏高

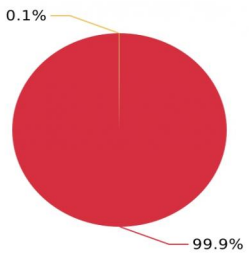
基因	位点	参考基因型	检测基因型
SLC2A2	rs5400	G/G	G/G

您携带了一个可能导致甜食偏爱程度增加的基因型。

人群分布

√甜食的偏爱程度偏高:99.9%

甜食的偏爱程度一般:0.1%



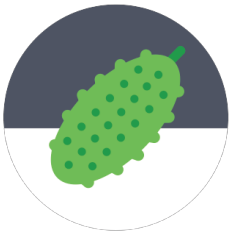
生活建议

健康、合理的饮食不应包含过多冰激凌、饼干、蛋糕、糖果等人造甜食。您的基因可能使您偏爱甚至依赖这类甜食，不妨使用一些无糖食品（无糖口香糖、无糖可乐）或使用低聚果糖、水苏糖、木糖醇、赤藓糖醇等代替蔗糖、果糖进行烹饪。

小贴士

进食是人类的本能，越是高能量高营养的食物越能令人产生愉悦的感受。因此，美味的食物总离不开高糖分、高脂肪的标签。甜食中的糖分进入人体后，会产生一系列的生化反应，并最终使人体产生饱腹感和满足感。作用在这个过程中的基因，是人群对甜食偏爱的关键所在。其中，一个名为SLC2A2的基因就影响着人们对甜食的偏爱程度的关键所在。这个基因是溶质转运家族2的成员之一，其编码蛋白分布于肝脏、胰腺、肾脏、下丘脑等组织，调节细胞对葡萄糖的摄取，具有重要的生理功能。除了影响人们对于甜食的偏爱程度外，研究表明SLC2A2基因的变异还与糖尿病、Fanconi–Bickel综合征等糖代谢异常的疾病的发生息息相关。

检测结果详述



苦味敏感

检测结果

苦味耐受能力较弱

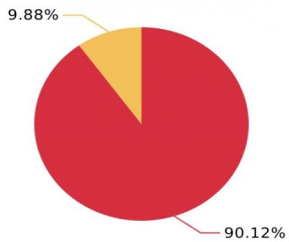
基因	位点	参考基因型	检测基因型
TAS2R38	rs1726866	G/G	G/A
OR9A4/TAS2R38	rs713598	C/C	C/G

您对于苦味较敏感，可能不爱吃苦味食物。

人群分布

√苦味耐受能力较弱:90.12%

苦味耐受能力较强:9.88%



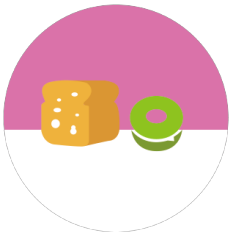
生活建议

您不爱吃苦味的食物，甚至可能“挑食”。这不是不良的饮食习惯，而是由于您对于苦味的敏感。不过，即使选择远离”苦味“的食物，您仍然应当注意饮食均衡、营养，不可贪恋高糖、高脂、高蛋白的饮食。

小贴士

苦味物质普遍存在于自然界中，且绝大部分被认为是有毒、有害的。对于苦味的敏感使得人类和其他许多动物在尝到苦味物质时，能够做出本能地厌恶反应，从而躲避或远离该物质。因此对于苦味的敏感是人类和动物在长期进化过程中形成的自身防御机制。人类和哺乳动物感知苦味的能力是由TAS2Rs受体介导的，不同的TAS2Rs受体识别的苦味物质不同。人类对于苦味的感知能力存在个体差异，主要就与TAS2Rs受体基因（如TAS2R38）的多态性有关。

检测结果详述



碳水化合物摄入

检测结果

较高的碳水化合物摄入倾向

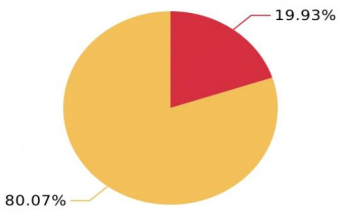
基因	位点	参考基因型	检测基因型
TAS1R2	rs35874116	T/T	T/C

您携带了可导致碳水化合物摄入倾向增加的基因型，有可能在不知不觉中进食过多碳水化合物类食物（如米面）。

人群分布

√碳水化合物摄入倾向较高:19.93%

碳水化合物摄入倾向正常:80.07%



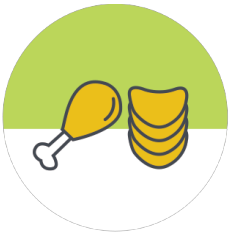
生活建议

碳水化合物有三种类型：糖类，淀粉和纤维。糖类和淀粉能够迅速被消化吸收，引起血糖的波动。而纤维不能被消化利用，且有助于肠道健康和维持血糖平稳。如果您偏爱食用碳水化合物，建议将高糖高淀粉类食物替换为高纤维食物（如用全麦面包代替白面包，用杂粮馒头代替白馒头）。

小贴士

人体的三大产热营养素为蛋白质、脂肪和碳水化合物。碳水化合物由碳、氢和氧三种元素组成，由于它所含的氢氧的比例为二比一，和水一样，故称为碳水化合物。碳水化合物的主要食物来源有：糖类、谷物、水果、干果类、干豆类、根茎蔬菜类等。纤维素也属于不能被消化吸收的无效碳水化合物，但对于人体健康有着重要作用。营养专家普遍认为，人们每天摄入的50%到60%的热量应来自碳水化合物。出于健康考虑，应避免食用过多糖类和淀粉类食物，建议尽可能选择高纤维碳水化合物，如豆类和全麦食物。

检测结果详述



饱和脂肪酸摄入

检测结果

饱和脂肪酸摄入对体重影响较大

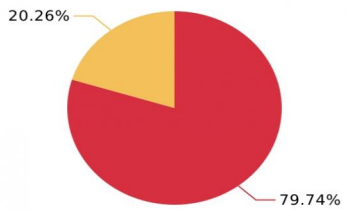
基因	位点	参考基因型	检测基因型
APOA2	rs5082	G/G	A/A

您携带了导致饱和脂肪酸摄入后，体重增幅较大的基因型。

人群分布

√饱和脂肪酸摄入对体重影响较大:79.73%

饱和脂肪酸摄入对体重影响正常:20.26%



生活建议

您的基因型使您在进食饱和脂肪酸后体重明显波动。如您正在控制体重，建议减少饱和脂肪酸的摄入。富含饱和脂肪酸的脂类包括动物性脂肪，如牛油、奶油、猪油等。植物性脂肪中，椰子油、可可油、棕榈油也富含饱和脂肪酸。油炸食品、火锅、甜品、外卖中多使用牛油、猪油或棕榈油，建议少食煎炸类食物，减少在外就餐的次数。

小贴士

脂肪是饮食的重要组成部分。含有一个或多个不饱和键的脂肪酸成为不饱和脂肪酸，不含的称为饱和脂肪酸。不饱和脂肪酸对人体健康有益，而过量的饱和脂肪酸则是导致血液胆固醇、三酰甘油、LDL-C升高的主要原因。人体中脂肪和糖类可以相互转换，但研究显示某些特定基因型在食用富含饱和脂肪酸的饮食后体重增幅较大。

检测结果详述

盐敏感性

检测结果

盐敏感性较高

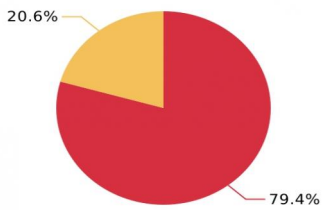
基因	位点	参考基因型	检测基因型
NPPA	rs5063	C/C	C/C

您的血压对食盐摄入量的敏感性增加。

人群分布

√盐敏感性较高:79.4%

盐敏感性正常:20.6%



生活建议

盐敏感性高血压表现为食盐摄入后血压明显升高、血压昼夜差值减小、血压的应激反应增强和靶器官受损较早和有胰岛素抵抗表现。盐敏感性高血压患者应注意补充钾盐和钙盐，并按不同分型进行临床治疗。携带了导致盐敏感性增加的基因型，但尚未发生高血压者，应注意饮食清淡，减少钠盐摄入量并增加钾和钙的摄入。

小贴士

盐的摄入量多少是高血压的一个重要环境因素，但在人群内个体之间对盐负荷或减少盐的摄入呈现不同的血压反应，存在盐敏感性问题。所谓血压的盐敏感性是指相对高盐摄入所引起的血压升高。盐敏感性与遗传因素关系密切，影响高血压发生的NPPA基因即与此相关。

检测结果详述

铁吸收

检测结果

需要补充铁元素

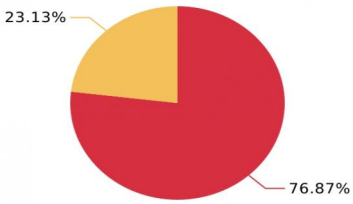
基因	位点	参考基因型	检测基因型
TMPRSS6	rs855791	A/A	A/G
TMPRSS6	rs4820268	G/G	G/A

您可能需要额外补充铁元素。

人群分布

√需要补充铁元素:76.86%

不需要额外补充铁元素:23.13%



生活建议

铁广泛存在于各种食物中，一般而言动物性食物的含量和吸收率较高。膳食中铁的良好来源包括动物肝脏、全血、肉类、鱼类等，蔬菜中所含铁利用率不高。请保证膳食中充足的动物性食物，或合理选择铁元素补充剂。

小贴士

铁元素是构成人体的必不可少的元素之一，缺铁会影响到人体的健康和发育，最大的影响即是缺铁性贫血，世界卫生组织的调查表明，大约有50%的女童、20%的成年女性、40%的孕妇会发生缺铁性贫血。缺铁同样会危害免疫功能和认知发育。铁过载会导致遗传性血色素沉着症，损害肝脏和其他器官。

检测结果详述

镁吸收

检测结果

可能需要补充镁

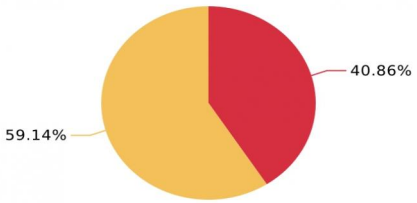
基因	位点	参考基因型	检测基因型
TRPM6	rs11144134	T/T	T/T
ATP2B1	rs7965584	A/A	A/A

您携带了可影响镁吸收、利用的基因型，需要额外补充镁。

人群分布

√需要补充镁:40.86%

不需要额外补充镁:59.14%



生活建议

TRPM6是调控细胞镁离子平衡的关键通道；ATP酶钙离子转运质膜1基因(ATP2B1)调控肠道细胞的钠离子和钙离子平衡。您携带了相关基因的变异，需要额外增加镁的摄入。建议您增加富含镁的食物摄入，如：蔬菜、水果、谷物、坚果、奶、肉、蛋，少食用精制食品和精加工食品。也可以通过镁补充剂进行营养补充。

小贴士

镁是构成人体骨骼的重要成分。正常成人体内镁的总量约为25g，其中60%～65%存在于骨骼及牙齿中，27%分布于软组织。镁在骨组织中处于羟基磷灰石结晶的表面，对维持骨细胞结构、功能完整和维护其他重要生理功能有重要作用。如镁缺失，则骨骼将失去羟基磷灰石结晶结构从而导致骨质疏松。镁作为辅酶因子参与人体300多种酶促反应。对葡萄糖酵解，脂肪、蛋白质、核酸的生物合成及能量代谢等起重要调节作用。镁是人体细胞内的主要阳离子，也是介入电解质平衡的重要阳离子。体液中的游离镁对维持神经、肌肉兴奋性有重要作用。由于植物叶绿素是镁卟啉的螯合物，所以所有绿叶蔬菜含镁都很丰富，在粗粮和坚果中含量也较高。据分析，成人45%的膳食镁来自蔬菜、水果、谷物和坚果，而约有29%的膳食镁来自奶、肉、蛋。应当指出的是，精制食品或加工食品中的镁含量通常都较低。镁的适宜摄入量AI为350mg/d，可耐受最高摄入量UL为700mg/d。

检测结果详述

维生素A补充

检测结果

维生素A吸收能力弱

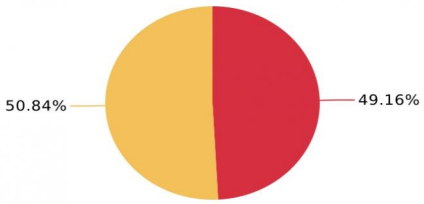
基因	位点	参考基因型	检测基因型
PKD1L2	rs6420424	G/G	A/A

维生素A吸收能力弱，注意摄入含维生素A丰富的食物。

人群分布

√维生素A吸收能力弱:49.16%

维生素A吸收能力正常:50.84%



生活建议

已知维生素A的吸收利用与β-胡萝卜素-15，15'-单加氧酶基因若干位点有关。如您携带了导致维生素A吸收能力降低的变异，建议多食用动物肝脏、蛋类、乳类、西兰花、胡萝卜等富含维生素A的动植物食品。

小贴士

维生素A又称视黄醇，可氧化为视黄醛、视黄酸。视黄酸是维生素A在体内吸收代谢后最具有生物活性的产物。植物来源的胡萝卜素是人类维生素A的重要来源，胡萝卜素中最具维生素A生物活性的是β-胡萝卜素。维生素A具有维持皮肤粘膜层完整性、构成视觉细胞内感光物质、促进生长发育、维护生殖功能和促进免疫等方面作用。缺乏足够维生素A可导致眼睛及皮肤干燥、抗病能力减退、夜盲等症状，而过量维生素A则可能引起肝组织受损、黄色素沉着等。维生素A的参考每日摄入量为：男性800μg RE，女性700μg RE，UL3000μg RE。

检测结果详述

维生素B12吸收

检测结果

可能需要补充维生素B12

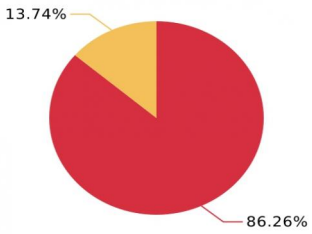
基因	位点	参考基因型	检测基因型
FUT2	rs602662	G/G	G/G
TCN2	rs1801198	G/G	G/C
MS4A3	rs2298585	C/C	C/C
FUT6	rs3760776	G/G	G/A
PRELID2	rs10515552	T/T	T/T
CLYBL	rs41281112	C/C	C/C

您携带了导致维生素B12需要增加的基因型，需要注意维生素B12的补充。

人群分布

√需要补充维生素B12:86.26%

不需要额外补充维生素B12:13.74%



生活建议

建议您多吃维生素B12含量丰富的食物，如：动物的内脏，如牛羊的肝、肾、心，以及牡蛎类等。您也可以通过维生素B12补充剂进行补充。

小贴士

维生素B12是一种水溶性维生素，能够促进氨基酸的生物合成，特别是蛋氨酸和谷氨酸；能够促进体内遗传物质合成的作用，促进红细胞的发育和成熟。维生素B12对于婴幼儿生长发育、维持机体造血功能具有重要作用。当缺乏维生素B12时，可导致恶性贫血、消化不良、慢性腹泻、眩晕、易激惹、易疲劳、记忆力减退、神经损伤、头痛、舌炎、耳鸣、精力不集中、呼吸不均匀等病症。老年人易患消化系统疾病。成年男女的维生素B12参考摄入量为2.4μg/d。日常食物中维生素B12主要来源于肉类及其制品，包括动物内脏、鱼类、禽类、贝壳类软体动物、蛋类、乳及乳制品，各类发酵食物中也含有少量维生素B12。维生素B12会随着烹调而流失。

检测结果详述

维生素D吸收

检测结果

维生素D吸收能力弱

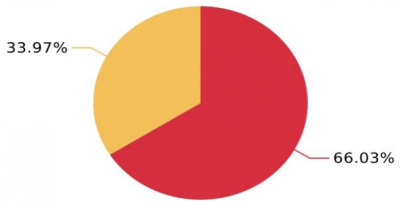
基因	位点	参考基因型	检测基因型
GC	rs2282679	T/T	T/G
CYP2R1	rs10741657	A/A	A/G

您携带了可导致维生素D吸收能力弱或血清维生素D含量减少的基因型，需注意维生素D的补充。

人群分布

√维生素D吸收能力弱:66.03%

维生素D吸收能力正常:33.97%



生活建议

维生素D受体基因(VDR)，25–羟化酶基因(CYP2RJ)以及维生素D结合蛋白基因(GC)是维生素D代谢通路中3个重要的相关基因。这些基因上的相关变异可导致您维生素D吸收能力弱或血清维生素D含量较低。建议您经常进行户外运动，保证足够的日晒以促进皮肤合成足够的维生素D。同时，建议您通过维生素D补充剂进行营养补充。

小贴士

维生素D（Vitamin D）为固醇类衍生物，具抗佝偻病作用，又称抗佝偻病维生素。目前认为维生素D也是一种类固醇激素，维生素D家族成员中最重要的成员是VD2（麦角钙化醇）和VD3（胆钙化醇）。维生素D受体基因（VDR），25–羟化酶基因（CYP2R1）以及维生素D结合蛋白基因是维生素D代谢通路中3个重要的相关基因。维生素D能够促进肠道对钙磷的吸收，能够动员、利用骨骼钙，并促进肾脏重吸收钙、磷。维生素D均为不同的维生素D原经紫外照射后的衍生物。植物不含维生素D，但维生素D原在动、植物体内都存在。它存在于部分天然食物中；含维生素D丰富的食物包括：蘑菇、海产品、乳制品等。人体皮肤和真皮经阳光或紫外线照射后可合成维生素D。人体皮下储存有从胆固醇生成的7–脱氢胆固醇，受紫外线的照射后，可转变为维生素D3。如果维生素D代谢相关基因正常，适当的日光浴足以满足人体对维生素D的需要。维生素D的参考摄入量RNI为：18岁以上成人5μg/d；可耐受最高摄入量UL为20μg/d。

检测结果详述

维生素E代谢

检测结果

可能需要补充维生素E

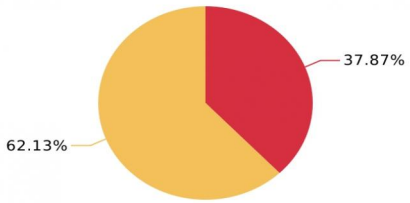
基因	位点	参考基因型	检测基因型
CYP4F2	rs2108622	C/C	C/T

您的维生素E水平可能较低。

人群分布

√需要补充维生素E:37.87%

不需要额外补充维生素E:62.13%



生活建议

CYP4F2将花生四烯酸转化为20–羟基二十碳四烯酸（20–HETE），20–HETE对肾小管和肾血管的功能有调节作用，因此对血压也有调节作用。CYP4F2基因的多态性不仅影响血清维生素E的水平，还于抗凝药物华法林敏感性和高血压、冠心病等心血管的易感性有关。您携带了该基因位点变异，建议增加维生素E的摄入量，多食用麦胚、向日葵、玉米、大豆及其油脂，或选择维生素E补充剂进行补充。

小贴士

维生素E是一种脂溶性维生素，其水解产物为生育酚，是最主要的抗氧化剂之一。生育酚能促进性激素分泌，使男子精子活力和数量增加；使女子雌性激素浓度增高，提高生育能力，预防流产，还可用于防治男性不育症、烧伤、冻伤、毛细血管出血、更年期综合症、美容等方面。近来还发现维生素E可抑制眼睛晶状体内的过氧化脂反应，使末梢血管扩张，改善血液循环，预防近视眼发生和发展。维生素E的适宜摄入量（AI）成年男女为14mgα–TE/d，可耐受最高摄入量（UL）为800mgα–TE/d。

检测结果详述

维生素K吸收

检测结果

可能需要补充维生素K

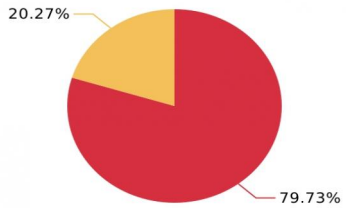
基因	位点	参考基因型	检测基因型
VKORC1	rs9923231	C/C	T/T

您可能需要额外补充维生素K。

人群分布

√需要补充维生素K:79.73%

不需要额外补充维生素K:20.27%



生活建议

维生素K广泛分布于动物性和植物性食物中，牛奶、菠菜、甘蓝、动物肝脏等均为维生素K的良好来源。维生素K的需要量约为1~2μg/kg体重，成人维生素K的膳食适宜摄入量（AI）为120μg/d。请保持均衡饮食以满足维生素K的需要，或合理选择维生素K补充剂。

小贴士

维生素K是一种脂溶性维生素，是肝脏中凝血酶原和其他凝血因子合成必不可少的。缺乏维生素K将引起低凝血酶原症，表现为凝血缺陷和出血。新生儿缺乏足量维生素K，可表现为皮肤、胃肠道、胸腔内出血甚至颅内出血。GGCX（γ–谷氨酰基羧化酶）是一种维生素K依赖的羧化酶，其基因多态性影响人体维生素K的吸收和利用。

检测结果详述

维生素B3补充

检测结果

可能需要额外补充维生素B3

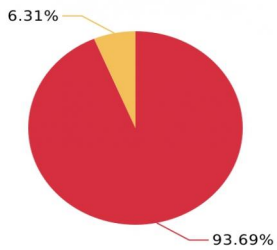
基因	位点	参考基因型	检测基因型
LPL	rs13702	T/T	T/T

您携带了可能导致维生素B3利用率下降或需要量增加的基因型，需要注意维生素B3的补充。

人群分布

√需要额外补充维生素B3:93.69%

无需额外补充维生素B3:6.31%



生活建议

维生素B3广泛存在于食物中，植物性食物中存在的主要是烟酸，动物性食物中以烟酰胺为主。动物肝脏、肾脏、瘦肉、鱼肉及坚果是维生素B3的良好来源。乳类和蛋类中维生素B3含量不高，但色氨酸较多，可转化为烟酸。请保证日常饮食中上述食物的充分摄取，或选择合适的维生素B3补充剂。维生素B3的推荐摄入量RNI为14（男）/13（女）mgNE，可耐受最高摄入量35mgNE。

小贴士

维生素B3也称作烟酸，或维生素PP，分子式：C6H5NO2，耐热，能升华。它是人体必需的13种维生素之一，是一种水溶性维生素，属于维生素B族。烟酸在人体内转化为烟酰胺，烟酰胺是辅酶Ⅰ和辅酶Ⅱ的组成部分，参与体内脂质代谢，组织呼吸的氧化过程和糖类无氧分解的过程。缺乏维生素B3可产生糙皮病，表现为皮炎、舌炎、口咽、腹泻及烦躁、失眠、感觉异常等。

检测结果详述

维生素B6

检测结果

可能需要增加维生素B6摄入

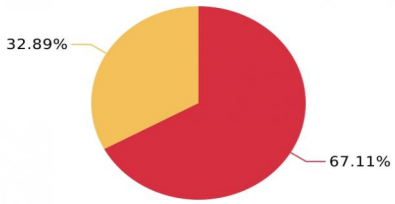
基因	位点	参考基因型	检测基因型
NBPF3	rs4654748	C/C	C/C

您携带了可导致较低的维生素B6浓度的相关基因，需注意维生素B6的补充。

人群分布

√需要增加维生素B6摄入量:67.11%

正常的维生素B6摄入量:32.89%



生活建议

维生素B6的食物来源很广泛，动物性、植物性食物中均含有。通常肉类、全谷类产品(特别是小麦)、蔬菜和坚果类中含量较高。动物性来源的食物中维生素B6的生物利用率优于植物性来源的食物。在动物性及植物性食物中含量均微，酵母粉含量最多，米糠或白米含量亦不少，其次是来自于肉类、家禽、鱼，马铃薯、甜薯、蔬菜中。维生素B6与维生素B2的关系十分密切，维生素B6缺乏常伴有维生素B2症状。缺乏维生素B6的通症，一般缺乏时会有食欲不振、食物利用率低、失重、呕吐、下痢等毛病。严重缺乏会有粉刺、贫血、关节炎、小孩痉挛、忧郁、头痛、掉发、易发炎、学习障碍、衰弱等。

小贴士

在19世纪时，糙皮病（Pellagra）除发现因烟碱酸缺乏引起外，在1926年又发现另一种维生素在饲料中缺乏时，也会引起小老鼠诱发糙皮病，后来此物质在1934年被定名为维生素B6。一般而言，人与动物的肠道中微生物，可合成维生素B6，但其量甚微，还是要从食物中补充。若吃大鱼大肉者，应记住要大量补充维生素B6，以免造成维生素B6缺而导致慢性病的发生。维生素B6是人体脂肪和糖代谢的必需物质，女性的雌激素代谢也需要维生素B6。许多女性会因服用避孕药导致情绪悲观、脾气急躁、自感乏力等，每日补充60毫克就可以缓解症状。还有些妇女患有经前期紧张综合征，表现为月经前眼睑、手足浮肿、失眠、健忘，每日吃50～100毫克维生素B6后症状可完全缓解。

检测结果详述

钙元素补充

检测结果

钙吸收率正常

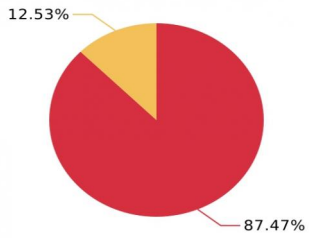
基因	位点	参考基因型	检测基因型
VDR	rs2228570	A/A	A/G
VDR	rs7975232	C/C	C/C

您的基因型可使钙吸收效率：正常。

人群分布

钙吸收率较低:87.47%

√钙吸收率正常:12.53%



生活建议

日常、均衡的饮食即可满足您机体对于钙的需求量。然而，如果饮食中不能保证充分的钙元素摄入（如乳糖不耐受，很少摄入乳制品等时），仍然需要注意补充钙元素和维生素D，并经常进行户外运动，保证接受足够太阳光照射和合成维生素D。

小贴士

钙在生物体中是一种重要的元素。动物体内的钙不仅参加骨骼和牙齿的组成，而且参与新陈代谢。钙元素的功效包括：（1）维持强健的骨骼和健康的牙齿；（2）维持规则的心律；（3）缓解失眠症状；（4）帮助体内铁的代谢；（5）强化神经系统，特别是其刺激的传达机能。膳食中钙的摄入量很难满足其生理需要，所以容易造成钙缺乏，进而引发骨骼发育不良、骨质疏松。钙在人体中起着重要的作用，缺乏会引起一些不利于健康的症状。需要人群：（1）婴幼儿及儿童；（2）青少年；（3）孕妇及绝经妇女；（4）中老年人。钙的吸收和代谢均依赖于VDR基因。携带了VDR基因突变的人可导致钙吸收不足，造成钙缺乏。

检测结果详述

叶酸吸收

检测结果

叶酸吸收能力正常

基因	位点	参考基因型	检测基因型
MTHFR	rs1801133	G/G	G/G
MTHFR	rs1801131	T/T	T/T
MTRR	rs1801394	A/A	A/A

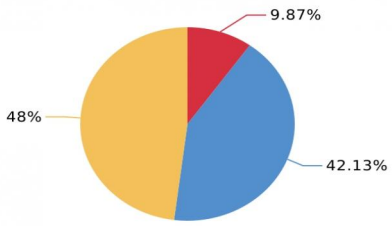
结果显示您未携带可能导致叶酸吸收能力降低的基因多态性，叶酸吸收能力正常。

人群分布

叶酸吸收能力非常弱:9.87%

叶酸吸收能力较弱:42.13%

√叶酸吸收能力正常:48%



生活建议

叶酸的天然来源较为丰富，猪肝、猪肾、鸡蛋、豌豆、菠菜中均含有丰富的叶酸。您只需要经常食用这些富含叶酸的食物，一般不会发生叶酸缺乏。但是，如果您计划怀孕或正在孕早期，对于叶酸的需要量成倍增加，此时应每日额外补充叶酸400μg。

小贴士

叶酸属于B族维生素，是人体重要的辅酶。健康成人每天最少需要200μg叶酸。随着年龄的增长，叶酸的吸收能力会逐渐衰退。人体缺乏叶酸不仅可以导致乏力、头晕、面色苍白、贫血、食欲不振、舌炎、白细胞和血小板减少等；还可引起高同型半胱氨酸血症，从而增加心血管病的危险性。怀孕早期缺乏叶酸，易引起胎儿神经管畸形（如脊柱裂、无脑畸形等）；孕中期缺乏叶酸，可使先兆子痫、胎盘剥离的发生率增高。孕妇建议日服用量不超过1000μg/天。补充叶酸不仅仅局限于女性，男性补充叶酸有着同等重要的意义。科学研究证明，男性体内缺乏叶酸，会导致精子质量降低，精子携带的染色体异常，引起新生儿出生缺陷。维生素C与叶酸同服，可抑制叶酸在胃肠中吸收，大量的维生素C会加速叶酸的排出，所以，摄取维生素C在2g以上的人必须增加叶酸的量。研究发现，我国是脑中风高发国家，与叶酸代谢障碍明显相关，因此适当补充叶酸可有效降低脑中风的患病风险。

检测结果详述

碘元素补充

检测结果

不需要额外补充碘元素

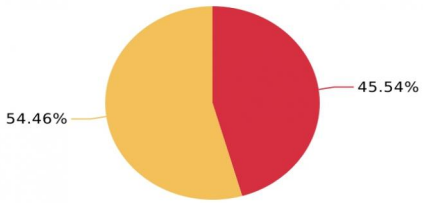
基因	位点	参考基因型	检测基因型
DIO2	rs225012	A/A	G/G
DIO2	rs225010	C/C	T/T

您的基因正常，不必刻意补充碘元素。

人群分布

需要补充碘元素:45.54%

√不需要额外补充碘元素:54.46%



生活建议

成人碘推荐摄入量RNI为150μg/d，可耐受最高摄入量UL为1000μg/d。如果您平时食用较多富碘食物，如海带、紫菜、海参等海产品，可以选择不食用碘盐，以免摄入过多的碘。过多的碘同样会引起甲状腺疾病。

小贴士

碘是人类必需的生命元素，在人体的生长发育过程中起着重要作用。通常在人体中处在一个动态平衡的状态，多余的碘会随尿排出。人体在发育与生长的不同时期缺碘会对健康造成损伤，主要表现为甲状腺肿大和克汀病。事实上碘对人体的作用是双向的，碘过多同样会对健康产生不同程度的损伤，主要表现为甲状腺损害如高碘性甲状腺肿、高碘甲亢、高碘甲低、高碘自身免疫性疾病、甲状腺癌等。研究证实，在碘缺乏地区，DIO2基因变异的携带者更易发生缺碘相关的智力退化和甲状腺激素异常。

检测结果详述

钾元素

检测结果

无需额外补充钾元素

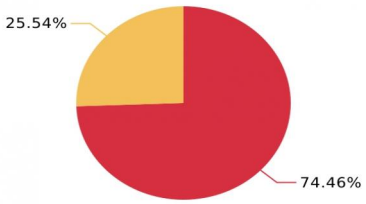
基因	位点	参考基因型	检测基因型
CSK	rs3784789	C/C	G/G

您的钾元素相关代谢基因正常，无需额外补充钾元素。

人群分布

需要额外补充钾元素:74.46%

√无需额外补充钾元素:25.54%



生活建议

体内缺钾的常见原因是钾摄入不足或损失过多。正常进食的人一般不易发生钾元素摄入不足。但由于疾病或其他原因需长期禁食或少食时可能发生摄入不足。大部分食物都含有钾，但蔬菜和水果是钾最好的来源。钾的适宜摄入量AI为2000mg/d。您只要保证饮食中足够的蔬菜、水果，一般不会发生钾缺乏。

小贴士

钾是人体必须的常量元素之一，正常成人体内钾总量约为50mmol/kg。体内钾主要存在于细胞内，约占总量的98%。钾的生理功能包括：①参与碳水化合物、蛋白质的代谢；②维持细胞内正常渗透压；③维持神经肌肉的应激性和正常功能；④维持心肌的正常功能；⑤维持细胞内正常的酸碱平衡。钾的缺乏可造成神经肌肉、消化、心血管、泌尿、中枢神经等系统发生改变，表现为肌肉无力或瘫痪、心律失常、横纹肌裂解症及肾功能障碍等。

检测结果详述

维生素C

检测结果

建议正常的维生素C摄入

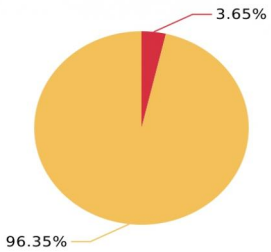
基因	位点	参考基因型	检测基因型
SLC23A1	rs33972313	C/C	C/C

您没有携带可导致维生素C循环水平降低的基因，每日正常维生素C补充即可。

人群分布

需要增加维生素C摄入量:3.65%

√正常的维生素C摄入量:96.35%



生活建议

食物中的维生素C主要存在于新鲜的蔬菜、水果中，人体不能合成。水果中新枣、酸枣、橘子、山楂、柠檬、猕猴桃、沙棘和刺梨含有丰富的维生素C；蔬菜中绿叶蔬菜、青椒、番茄、大白菜等含量较高。长期维生素C缺乏引起的营养缺乏病称坏血病（Scurvy），临床上典型的表现为牙龈肿胀、出血，皮肤淤点、淤斑，以及全身广泛出血为特征。早在16世纪前后，已观察到这种缺乏病的流行。大规模的维生素C缺乏病已少见，但在婴幼儿和老年人中仍有发生。成年人中坏血病较少见，但限制饮食或长期又不吃果蔬者，常会导致维生素C缺乏病。过量服用可引起不良反应：每日服1～4g，可引起腹泻、皮疹、胃酸增多、胃液反流，有时尚可见泌尿系结石、尿内草酸盐与尿酸盐排出增多、深静脉血栓形成、血管内溶血或凝血等，有时可导致白细胞吞噬能力降低。每日用量超过5g时，可导致溶血，重者可致命。孕妇服用大剂量时，可能产生婴儿坏血病。

小贴士

维生素C又称抗坏血酸，是一种含有6个碳原子的酸性多羟基化合物。天然存在的抗坏血酸有L型和D型2种。吃入的维生素C通常在小肠上方（十二指肠和空肠上部）被吸收，而仅有少量被胃吸收，同时口中的黏膜也吸收少许。当人吃入维生素C之后，脑下垂体、肾脏的维生素C浓度最高，其次是眼球、脑、肝脏、脾脏等部位。当体内维生素C总储存量小于300mg时，就有发生坏血病的危险，人体最大的储存量为2000mg。吸收率除了受到摄取量影响外，也会受到发烧、压力、长期注射抗菌素生素或皮质激素等影响而降低。也因饭后和空腹而有所不同，因个人摄取的差异也有不同。

检测结果详述

维生素B2

检测结果

建议正常的维生素B2摄入

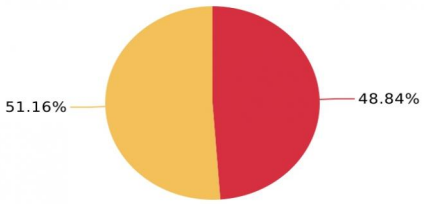
基因	位点	参考基因型	检测基因型
MTHFR	rs1801133	G/G	G/G

您没有携带可导致维生素B2受损的相关基因，每日正常维生素B2补充即可。

人群分布

需要增加维生素B2摄入量:48.84%

√正常的维生素B2摄入量:51.16%



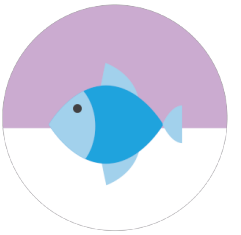
生活建议

维生素B2是水溶性维生素，容易消化和吸收，被排出的量随体内的需要以及可能随蛋白质的流失程度而有所增减；它不会蓄积在体内，所以时常要以食物或营养补品来补充。广泛存在于酵母、肝、肾、蛋、奶、大豆等中。摄取过多，可能引起瘙痒、麻痹、流鼻血、灼热感、刺痛等。假如正在服用抗癌药，如氨甲喋呤（Methotrexate）的话，则过量的维生素B2会减低这些抗癌剂的效用。摄入不足、酗酒而导致维生素B2的缺乏。另外某些药物，如治疗精神病的普吗嗪、丙咪嗪，抗癌药阿霉素，抗疟药阿的平等，因会抑制维生素B2转化为活性辅酶形式，故长期服用这些药物时会引发维生素B2的缺乏症。

小贴士

维生素B2又叫核黄素，微溶于水，在中性或酸性溶液中加热是稳定的。当缺乏时，就影响机体的生物氧化，使代谢发生障碍。其病变多表现为口、眼和外生殖器部位的炎症，如口角炎、唇炎、舌炎、眼结膜炎和阴囊炎等，故本品可用于上述疾病的防治。体内维生素B2的储存是很有限的，因此每天都要由饮食提供。维生素B2的两个性质是造成其损失的主要原因：（1）可被光破坏；（2）在碱溶液中加热可被破坏。

检测结果详述



EPA+DHA吸收

检测结果

补充EPA和DHA对健康的作用更大

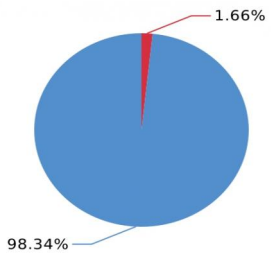
基因	位点	参考基因型	检测基因型
NOS3	rs1799983	T/T	G/G

服用EPA和DHA可改善您健康的作用明显，尤其对预防炎症、心血管疾病。

人群分布

补充EPA和DHA对心血管疾病作用不明显:1.66%

√补充EPA和DHA对心血管疾病作用较明显:98.34%



生活建议

服用DHA或者EPA对您的身体健康改善作用明显，建议您在饮食中增加富含DHA、EPA的食物。包括深海鱼类、海藻及一些其他植物来源的食物。适当补充DHA、EPA补充剂是很好的选择。

小贴士

二十碳五烯酸（EPA）和二十二碳六烯酸（DHA）都属于Omega–3。在心血管疾病的发生过程中，常出现内皮功能紊乱等初期症状，而此过程与一氧化氮（NO）介导的血管舒张密切相关，NO的释放是由内皮一氧化氮合酶NOS3所调控。这一基因的多态性和表观修饰不仅影响心血管疾病的发生、发展，还与Omega–3的对心血管作用的改善形成交互作用。Omega–3为一组多元不饱和脂肪酸，常见于深海鱼类和某些植物中。Omega–3能降低血液中的LDL"不良"胆固醇和甘油三酯量，同时提升HDL"良性"胆固醇量。它也能令血管变得更畅通无阻、更健康及更有弹性，同时还能减少挤满胆固醇的血小板，并防治能阻塞血管的凝块形成。但Omega–3的补充效果因人而异，研究证实，NOS3基因rs1799983位点的多态性与服用Omega–3后，对心血管疾病的预防、改善效果呈现交互作用。

检测结果详述

运动损伤-肌肉疲劳

检测结果

运动时较易发生肌肉疲劳

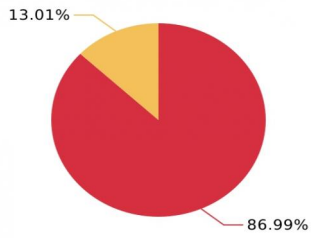
基因	位点	参考基因型	检测基因型
MYLK	rs28497577	G/G	G/G
LTA	rs1800629	G/G	G/G
IL6	rs1800795	C/C	G/G

您携带了较易导致肌肉疲劳的基因型，这或影响您在大强度无氧运动时的运动成绩。

人群分布

√运动时较易发生肌肉疲劳:86.99%

运动时较不易发生肌肉疲劳:13.01%



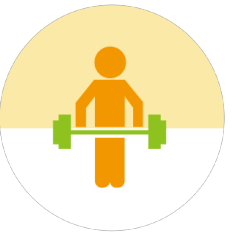
生活建议

运动后，您可能发生肌肉疲劳的现象。您可以通过睡眠、按摩、热敷、温水浴等方法缓解运动疲劳、恢复体力。多喝白开水、摄取充分的营养，尤其是多食用瓜果、蔬菜、乳类、豆类等食物有助于改善疲劳。

小贴士

肌肉在反复工作的情况下会导致做功能力下降，这种现象就是肌肉疲劳。运动中疲劳的发生与肌肉工作强度有关。大强度的无氧运动使肌肉的疲劳发生较快；小强度的有氧运动时，肌肉工作可以维持相当长的一段时间而不发生疲劳。肌肉疲劳与肌纤维类型、ATP供能系统、乳酸代谢等均有一定关联，与之相关的基因将影响运动时肌肉疲劳的程度。

检测结果详述



力量运动表现

检测结果

在力量运动中的表现于平均预期一致

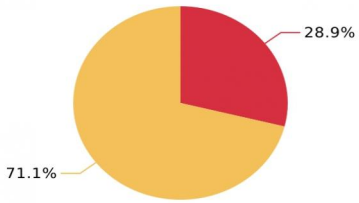
基因	位点	参考基因型	检测基因型
AGT	rs699	A/A	A/G

您在力量运动中的表现一般。

人群分布

√在力量运动中的表现于平均预期一致:28.9%

在力量运动中的表现高于平均预期:71.1%



生活建议

血管紧张素原基因（AGT）是肾素–血管紧张素系统（RAS）在体内维持电解质平衡和血管抗性方面起重要的作用。AGT基因M235T位点多态性与力量运动中的表现有关。您在力量运动中的表现一般，建议通过科学、渐进的方式进行力量训练。强健、有力的肌肉不仅提升个人形象，也是运动中的身体姿势、运动技能和专项技术动作所必需的。

小贴士

力量运动也叫负重练习、阻力练习，人们通常认为这是针对塑造体形的运动，其实它对整体的健康状况增加力量、增加柔韧性和平衡力、改善情绪更好地应对压力、保护心脏健康、注意力更集中、看起来更年轻等都有着非常积极的作用和影响。力量运动是以锻炼肌肉为主要目的的运动。和有氧运动相比，力量运动持续时间短，身体负荷大，更能促进肌肉的增长，使人变得更加健美和强壮有力。

检测结果详述

跟腱保护能力

检测结果

跟腱保护能力较弱

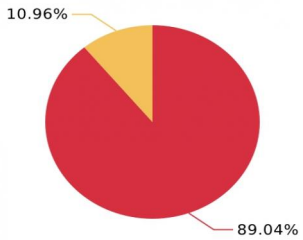
基因	位点	参考基因型	检测基因型
MMP3	rs679620	T/T	C/C

您携带了降低跟腱保护能力的基因型，运动中注意跟腱保护。

人群分布

√跟腱保护能力较弱:89.04%

跟腱保护能力较强:10.96%



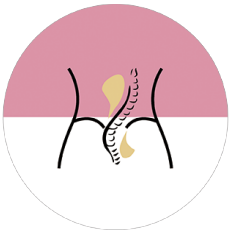
生活建议

运动中需要注意跟腱保护。仅以跑步为例，制定合适的、稳定的训练计划、经常使用泡沫轴按摩小腿、挑选合适的跑鞋对于跟腱的保护至关重要。调整跑步姿态，进行充分拉伸也有助于跟腱保护。如跟腱发生病变，通常需要求助医生或进行物理治疗，恢复往往需要较长时间。

小贴士

跟腱是位于小腿后侧的肌腱。跟腱是人体中最粗壮有力的肌腱，长约为15厘米，由腓肠肌和比目鱼肌向下融合而成，连接于跟骨后侧。跟腱的主要功能为屈小腿与足跖屈。行走时跟腱所承受的负荷可达体重的3.9倍，跑步时则可达体重的7.7倍。跟腱易出现的重要病变包括跟腱断裂、止点性跟腱炎、跟腱滑囊炎、跟腱末梢病和跟腱后滑囊炎。当出现跟腱损伤后，感觉通常是疼痛或者紧绷，用手触摸时疼痛感明显，运动时疼痛会加剧。

检测结果详述



椎间盘病变

检测结果

出现椎间盘病变的风险较高

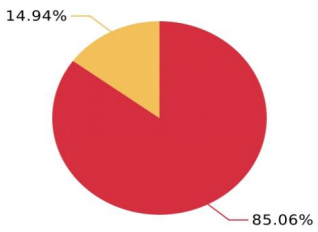
基因	位点	参考基因型	检测基因型
TNFSF10	rs1131580	A/A	G/G
TNFSF10	rs1131568	T/T	C/C

检测结果显示，您出现椎间盘病变的风险较高于一般人群。

人群分布

√椎间盘病变的风险较高:85.06%

椎间盘病变的风险正常:14.94%



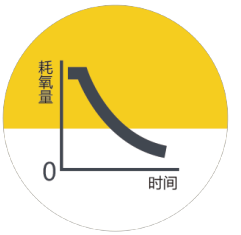
生活建议

在日常生活中，我们要做好椎间盘病变的预防。对于腰椎部，要做好腰椎部的保健运动，加强腰肌及腹肌练习，增加腰椎的稳定性。对于颈椎部，避免长时间处于一种姿势，应时常改变颈部姿势，避免颈部肌肉疲劳，同时还要避免颈部和肩部受冷。对于胸椎部，要避免搬抬、扛重物造成胸椎的损伤。

小贴士

椎间盘是位于人体脊柱两椎体之间，由软骨板、纤维环、髓核组成的一个密封体。椎间盘常见病变包括椎间盘退化、椎间盘突出、椎间盘脱出、椎间盘高度减少、椎间盘退化伴钙化等。剧烈咳嗽、用力排便、外伤、长期坐姿、腰姿不当或突然负重是常见的病因。椎间盘病变可导致腰痛、腿部麻木、畏寒、放射性痛，严重者可出现大小便失禁、阳痿、双下肢不全性瘫痪。

检测结果详述



运动能力-最大耗氧量

检测结果

您的最大耗氧量正常

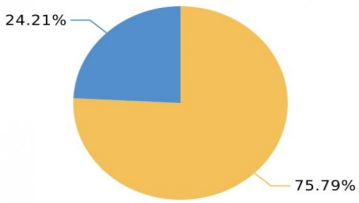
基因	位点	参考基因型	检测基因型
HIF1A	rs11549465	C/C	C/C

基因型显示，您的最大耗氧量处于正常水平。

人群分布

√最大耗氧量正常:75.79%

最大耗氧量偏高:24.21%



生活建议

研究表明经过3~9个月的训练后，最大耗氧量可以提高15~30%。如果您平时较少参加运动，起点较低，最大耗氧量提升幅度也就越大。如果您运动水平本身较高，最大耗氧量以接近自己的遗传极限，那么想要提升最大耗氧量就较为困难。即使遗传差异使您的最大耗氧量提升幅度较小，您也能从运动中收获其他心血管方面的益处。

小贴士

最大耗氧量的定义是，在海平面呼吸空气的条件下，一个人在持久高强度运动时所能消耗的最大氧气量。耐力运动时，当机体的耗氧量达到最大耗氧量的大约75%时，将自动触发无氧代谢过程，产生乳酸等代谢物，影响肌肉运动。因此，最大耗氧量越高，运动时触发无氧代谢的阈值也就越高。相应地，其耐力就越好，运动成绩也就越出色。一个人的最大耗氧量与其年龄、性别和所处海拔有关，与是否经常参加锻炼有关，也与个体的遗传差异有关。

检测结果详述

运动对血糖代谢的改善

检测结果

运动对血糖代谢的改善一般

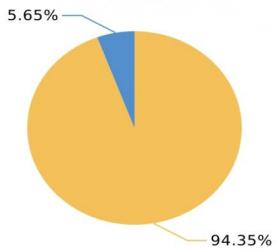
基因	位点	参考基因型	检测基因型
PPARG	rs1801282	C/C	C/C

您通过运动可以改善您的心血管功能，但对血糖的改善幅度一般。

人群分布

√运动对血糖代谢的改善一般:94.35%

运动对血糖代谢的改善较明显:5.65%



生活建议

2型糖尿病的发病是由于胰岛素抵抗或（和）胰岛素代偿性分泌反应不足所致。糖代谢与脂肪代谢密切相关。有氧代谢运动使呼吸加深加快、提高肺活量、增加氧的吸入、增强心肌功能、排出血量增多、改善血液循环、促进机体代谢，无论对糖代谢异常的病人还是健康人群都是有益的。然而，运动对您的糖代谢改善程度一般，如果已经患上糖尿病，不可忽视药物治疗。

小贴士

缺乏充足的有氧运动是当前糖尿病高发的原因之一。而一旦患上糖尿病，人们又往往重视药物治疗，忽视运动治疗。而一项对照研究将超重、肥胖者均分为两组，一组仅接受药物治疗，另一组同时接受药物治疗和运动治疗。6个月的干预后，运动组在空腹血糖、餐后2h血糖、胰岛抵抗指数、总胆固醇和甘油三酯等指标均表现更优。一般而言，所有人都会从运动中收获心血管方面的改善，但其改善糖代谢的幅度受PPARG等基因的影响。

检测结果详述

运动对血脂的改善

检测结果

运动对血脂的改善效果一般

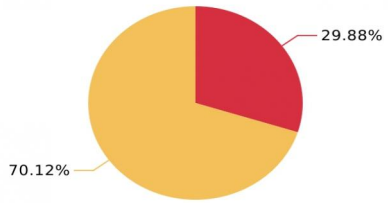
基因	位点	参考基因型	检测基因型
ADRB3	rs4994	A/A	A/A
ADRB2	rs1042714	G/G	C/C

您通过运动对血脂的改善一般。

人群分布

运动对血脂的改善效果不是很明显:29.88%

√运动对血脂的改善效果一般:70.12%



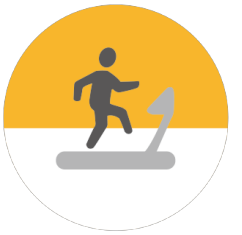
生活建议

运动可以改善体内的脂肪代谢，降低血脂含量，减轻体重和减少体脂，还可增加血液中高密度脂蛋白的含量，运动可使血浆中甘油三酯和胆固醇下降。无论对脂肪代谢异常的病人还是健康人群都是有益的。因此适当的运动会有助于改善您的脂肪代谢情况。

小贴士

脂肪是耐力性运动的主要供能物质，运动中脂肪的分解代谢是机体获得能源的关键环节。运动可以改善体内的脂肪代谢，降低血脂含量，减轻体重和减少体脂，还可增加血液中高密度脂蛋白的含量，运动可使血浆中甘油三酯和胆固醇下降。运动时机体的能量消耗增加，骨骼肌、心肌摄取游离脂肪酸增多，从而进入肝脏的脂肪酸减少，使体内甘油三酯合成降低。运动能提高脂蛋白脂肪酶活性，清除甘油三酯的功能加强，因而使血脂含量下降。

检测结果详述



运动能力-无氧运动

检测结果

无氧运动能力较强

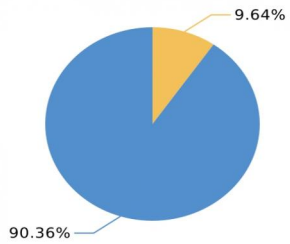
基因	位点	参考基因型	检测基因型
HIF1A	rs11549465	C/C	C/C
AMPD1	rs17602729	G/G	G/G

您携带了有助于提升无氧运动能力的基因型。

人群分布

无氧运动能力一般:9.64%

√无氧运动能力较强:90.36%



生活建议

您的无氧运动能力可能相对较强，不过要想达到拳击手、柔道高手那样的无氧运动水平，仍然需要通过长期训练。请注意训练的科学性，避免肌肉损伤。

小贴士

无氧运动是指肌肉在缺氧的状态下高速剧烈的运动，是相对于有氧运动而言的。有氧运动时，机体能量的供应主要来源于脂肪的有氧代谢；无氧运动时，糖就进行无氧代谢，以迅速产生大量能量，满足机体的瞬时需要。有氧运动包括慢跑、跳舞等；无氧运动包括举重、百米冲刺、摔跤等。无氧运动能力的强弱与先天遗传、长期的训练均有关系。

检测结果详述

运动能力-耐力

检测结果

在耐力运动中的表现较好，或锻炼对于耐力运动成绩提升的幅度较大

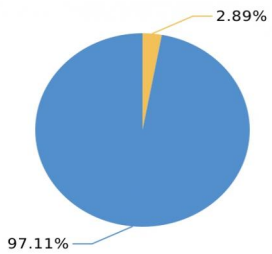
基因	位点	参考基因型	检测基因型
ADRB3	rs4994	A/A	A/A
ADRB2	rs1042713	G/G	A/A
BDKRB2	rs1799722	C/C	T/T

耐力表现受到肌肉、心血管、心肺相关的多个基因影响，您携带了影响耐力提升的基因型。

人群分布

耐力运动中的表现一般:2.89%

√耐力运动中的表现较好:97.1%



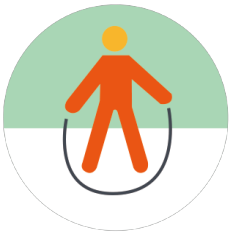
生活建议

发展耐力素质的基本途径有两个，一是增强肌肉力量、提高肌肉耐力的训练，另一途径是提高心肺的功能。可安排室外较长时间的走路、跑步、跳绳、爬山、游泳、滑冰、各种球类运动等。同时应注意量力而行，循序渐进，避免过度疲劳。通过这些训练，相信您的耐力将获得长足的进步。

小贴士

耐力指人对紧张体力活动的耐久能力，是人体长时间进行持续肌肉工作的能力，即对抗疲劳的能力。耐力包括两个方面，即肌肉耐力和心血管耐力。耐力的提高不仅取决于人的发育成熟，也和负荷要求有关。研究显示，合乎规律的耐力性负荷训练可使肌肉、器官、心肺、血液、免疫系统以及物质代谢调节出现适应现象，但其提升的幅度受到包括基因在内的多重因素影响。

检测结果详述



运动基因

检测结果

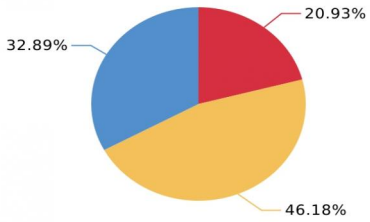
爆发力相对较好，比较适合爆发力较多的运动

基因	位点	参考基因型	检测基因型
ACTN3	rs1815739	T/T	C/C

您和来自牙买加、巴巴多斯、古巴等加勒比地区的运动员一样，很可能是“飞毛腿”一般的短跑健将。

人群分布

耐力相对较好:20.93%
爆发力与耐力均衡:46.18%
√爆发力相对较好:32.89%



生活建议

短跑、跳高、跳远、短距离的游泳等都是适合您的运动项目。然而，受肌肉类型的影响，您可能在进行耐力训练时易发生疲劳和损伤，需要注意休息，切不可逞强。如果希望参加长跑、徒步等活动，需要量力而行。

小贴士

“强壮基因”ACTN3其实是肌肉瞬间爆发力的关键基因。统计显示，善于短跑的黑人运动员往往来自牙买加、巴巴多斯、古巴等加勒比地区；而善于长跑的运动员往往来自埃塞俄比亚、肯尼亚等东北非国家。这其中的关键，正是两个地区间人口在“强壮基因”上基因型的差异。通过对两地区著名田径运动员的基因分析，研究人员发现ACTN3基因呈现CC型的运动员更适合从事短跑运动，他们的肌肉爆发力显著提升；而TT型的运动员更擅长从事长跑、越野滑雪等需要具备耐力的运动。本次检测将有助于您发掘身体潜在的能力，选择最合适自己的运动方式。

检测结果详述

膝盖前交叉韧带保护能力

检测结果

前交叉韧带保护能力较强

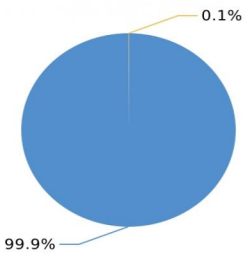
基因	位点	参考基因型	检测基因型
COL1A1	rs1800012	C/C	C/C

您携带了有助于提升膝盖前交叉韧带保护能力的基因型，较不易发生膝盖前交叉韧带损伤。

人群分布

前交叉韧带保护能力正常:0.1%

√前交叉韧带保护能力较强:99.9%



生活建议

您较不易发生前交叉韧带损伤，但如经常进行体育运动，应对这种损伤进行一定程度的了解：前交叉韧带损伤一般出现在体育运动中。除了膝关节与他人碰撞外，落地、急停、暴力扭转等动作也可导致非接触性损伤。受伤的瞬间，有些人可以听到“啪”一声，接下来便无法继续运动，若勉强运动，便会产生膝盖不稳的感觉。直直的站立时还好，若稍微走的不对，便会感觉好像扭到，膝快要跪下去一般。病人常用一种手势来形容他们的感觉，那就是以左右拳头分别代表他们的大腿与小腿，两个拳头间彼此滑行，好比膝关节的不稳定感觉。若合并了半月软骨的伤害，常会有膝痛或膝关节好比被什么卡住，伸不直的感觉。前交叉韧带损伤一般需要手术治疗。

小贴士

前交叉韧带又称前十字韧带，是两条相互呈“十”字形交叉的关节内韧带组成的，连接股骨与胫骨。该韧带主要作屈伸运动及轻微的旋转运动，对人体的运动和正常行走至关重要。在屈伸运动过程中，由交叉韧带来负责保持前后方向的稳定和旋转稳定。简而言之，交叉韧带连接了大腿骨和小腿骨，使这两个长骨成为一个在一起运动的、协调的有机整体，人体才能完成精美的运动、舞蹈等动作。前交叉韧带损伤见于篮球、网球、足球、排球、滑雪、跆拳道等常见运动。如未得到妥善治疗，可引起关节软骨伤害和退化性关节炎。前交叉韧带损伤多见于女性，这可能与身体结构、月经周期等影响有关。研究亦显示遗传因素与损伤直接存在一定程度的关联。

检测结果详述

战士基因

检测结果

情绪化程度略高于平均水平

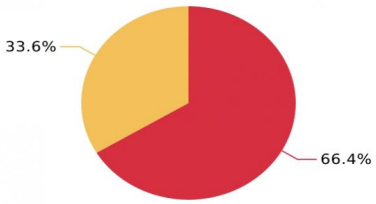
基因	位点	参考基因型	检测基因型
MAOA	rs909525	C/C	C/T

您携带了“战士基因”，性格偏急躁、易怒。

人群分布

√情绪化程度略高于平均水平:66.4%

情绪化程度略低于平均水平:33.6%



生活建议

MAOA的变异形式有多种，本次检测仅为您分析其中较为常见的一种基因多态性rs909525。此“战士基因”呈T的人性格较为温和，不易发生暴力行为；而此“战士基因”呈C的人性格偏向急躁、易怒、且更容易产生暴力行为。需要说明的是，“战士基因”位于X染色体上，男性的该基因是由母亲传递给儿子的。并且，由于该基因位于X染色体，而男性生育儿子时是将Y染色体传给了儿子，因此，含有“战士基因”的男性不会将该基因传递给儿子。

小贴士

“战士基因”位于X染色体，代号MAOA。这个基因所对应的蛋白质负责清除血液中多余的去甲肾上腺素、多巴胺等神经信号分子。异常的“战士基因”将使这种蛋白质失效，从而导致神经信号分子堆积，产生反常情绪和暴力行为。MAOA有几种变异，其中MAOA–L相当普遍，1/3的白人携带这种基因，但他们大多和犯罪团伙毫无关系。与MAOA–L相关的行为包括：抑郁、焦虑、注意力缺失、多动症、厌食等；另一种较为活跃的MAOA–H与对高风险经济行为的偏好有关，如玩彩票、不买保险等。

检测结果详述

瞬时记忆

检测结果

瞬时记忆能力略低

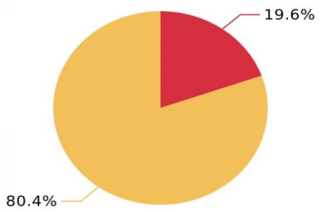
基因	位点	参考基因型	检测基因型
NCAN	rs1064395	G/G	G/A

您瞬时记忆能力可能略低。

人群分布

√瞬时记忆能力略低:19.6%

瞬时记忆能力正常:80.4%



生活建议

NCAN基因的多态性位点rs1064395影响神经处理和认知能力，该基因对人的瞬时口头记忆非常重要。NCAN呈GG型的人不能在短时间内记住大量的信息，口头记忆能力弱，语言表达不流畅。

小贴士

NCAN基因编码了神经蛋白聚糖的合成，被认为与双向情感障碍（躁郁症）和精神分裂症的发生存在一定的关联。在健康人中，该位点的多态性则影响人的大脑功能和认知水平。

检测结果详述

避错倾向

检测结果

避错能力较弱

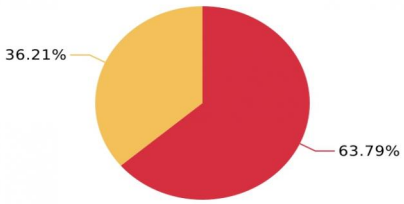
基因	位点	参考基因型	检测基因型
ANKK1	rs1800497	G/G	A/A

您的避错能力相对较弱。

人群分布

√避错能力较弱:63.79%

避错能力正常:36.21%



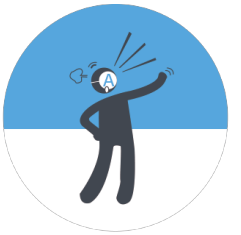
生活建议

当多巴胺D2受体密度较低时，多巴胺活性降低，导致后内侧额叶皮质与海马体间的相互作用降低，对于负反馈反应变得迟钝。您需要意识到自身可能需要更大的刺激阈值才能体会到多巴胺产生的刺激感，因此患酒精、美食、烟酒成瘾的风险更高。

小贴士

避错倾向就是避免曾经导致负面结果的选择。过去一些研究表明，神经传导物质多巴胺与这种试错学习相关，这意味着多巴胺信号转导相关的基因变化可能也会影响一个人的学习能力。ANKKI基因上的rs1800497位于多巴胺D2受体（DRD2）基因下游，该位点的基因多态性影响大脑中多巴胺结合位点的数量，该位点的多态性影响人的多种行为表现如成瘾行为等。

检测结果详述



A/B型性格

检测结果

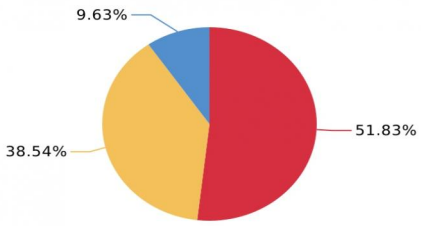
B型性格

基因	位点	参考基因型	检测基因型
COMT	rs4680	G/G	G/G

您表现为B型性格。

人群分布

√B型性格:51.83%
中间型性格:38.54%
A型性格:9.63%



生活建议

该位点GG型的人COMT酶活性较高而多巴胺水平较低，表现为疼痛阈值高、抗压能力强但通常执行、认知能力略逊一筹。

小贴士

美国学者弗里德曼等人研究心脏病时，把人的性格分为两类：A型和B型。A型人格者性格急躁，没有耐心；争强好胜，求胜心切，有很强的事业心；动作敏捷；时间观念强；情绪容易波动；对人有戒心。B型人格者则不争名利，对成败得失看得较淡，不太在意成就的大小，因此缺乏很高的抱负，奋斗目标不高，对工作生活较容易满足，抗压能力较强，但是时间观念不是特别强。中间型性格是介于A型性格和B型性格之间的一种性格，可能在有时候表现出的是A型性格特征，而在另一种情况和事件中表现出的又是B型性格特征。

检测结果详述

抗压能力

检测结果

您的抗压能力略高

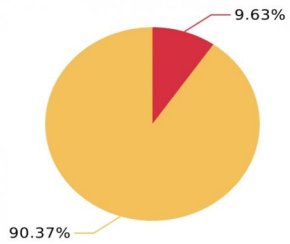
基因	位点	参考基因型	检测基因型
COMT	rs4680	G/G	G/G

您的抗压能力可能相对较高。

人群分布

抗压能力略低:9.63%

√抗压能力略高:90.37%



生活建议

抗压能力受到先天遗传的影响，但遗传并不是全部因素。面对困难，您具有较高的承压能力和乐观情绪，您可以进一步提升专业技术能力、培养解决问题的能力，这将令您把克服困难的信心转化为战胜困难的成果。

小贴士

抗压能力就是在外界压力下处理事务的能力。抗压能力与人的心理素质有关，存在一定的生理遗传基础。例如COMT（儿茶酚-O-甲基转移酶）代谢多巴胺、去甲肾上腺素和其他儿茶酚胺类物质。COMT基因上的多态性与认知和行为表现均有关。不过，抗压能力可以通过后天努力进行培养。培养主观幸福感、乐观人格、认知调整、幽默化解和解决问题的技巧都能提升个人的抗压能力。

检测结果详述

共情基因

检测结果

共情心程度与平均预期一致

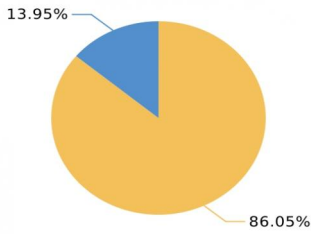
基因	位点	参考基因型	检测基因型
OXTR	rs53576	A/A	A/G

您比较注重自我，对他人的表情、情绪的识别能力较差。

人群分布

√共情心程度与平均预期一致:86.05%

共情心程度高于平均预期:13.95%



生活建议

共情也被称为同理心，指的是对他人情绪状态的“感同身受”能力。共情主要包含情绪共情和认知共情两方面的内容，情绪共情是指能清晰感受到别人的快乐或伤心，并且易受他人情绪状态的影响。认知共情指的是能够识别和理解他人的情绪状态，并且能站在他人角度来思考问题。共情能力一般的人虽然也会为别人的悲惨遭遇而感到心疼等，但是个人情绪不易受到周围人情绪和环境的影响，而且在感知对方情绪方面也不敏锐，需要通过明显表情或者语言线索判断别人的情绪或者询问对方才能了解对方的情绪变化；共情较弱的人更能理性的看待和处理问题。

小贴士

人类的情绪受到激素的调控。如果编码激素的DNA存在突变，那么体内的激素水平也受到影响，从而影响人的性格和社交行为。这不是算命，而是科学。奥勒冈州大学神经心理科学系的科学家就发现了一种“共情基因”。这个基因编码了一种与人类社交行为密切相关的激素——催产素。“共情基因”上的一个位点rs53576的基因多态性似乎与人的“性格”有关。这个位点G型的人群倾向于拥有着更强的社交能力，他们能通过他人的面部表情而获得社交线索，并且也具有更强的抗压能力。而A型的人群倾向于自我关注，不易通过识别他人的面部表情获得社交线索。

检测结果详述

寻求刺激

检测结果

您为寻求刺激而从事冒险行为的风险正常

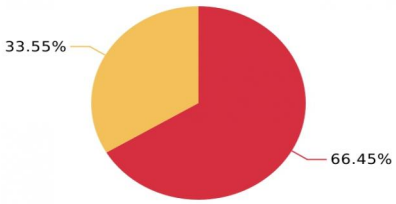
基因	位点	参考基因型	检测基因型
CTNNA2	rs7600563	T/T	G/G

您未携带与冒险行为相关的基因型。

人群分布

寻求刺激而从事冒险行为的风险较高:66.45%

√寻求刺激而从事冒险行为的风险正常:33.55%



生活建议

人都有追求刺激、冒险的一面。这在儿童和青少年中表现尤为明显。如果强加以约束，往往事与愿违。应当在进行安全教育的同时允许他们冒险，充分地满足他们的好奇心。不过，如果冒险方式属于恶意进攻行为，则不应姑息。

小贴士

冒险是明知有代价或失败风险而仍付诸实施的行为。日常生活中，人们有时为了追求刺激而进行冒险运动（如蹦极、跑酷等）或具有健康风险的冒险选择（如不安全的性行为、吸烟、喝酒等）。由观察可知不同个体在冒险方面的差异十分明显。尽管研究人员对这一差异性的理解还不够深入，但亦有研究指出遗传因素是这种差异的原因之一。

检测结果详述

利他主义

检测结果

您从事利他行为的可能性一般

基因	位点	参考基因型	检测基因型
OXTR	rs53576	A/A	A/G

您从事利他行为的可能性一般。

人群分布

√利他行为一般:55.15%
利他行为较高:44.85%

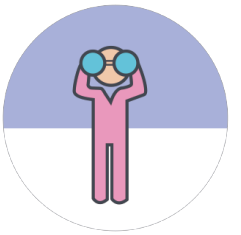
生活建议

与利他主义相对应的是利己主义。生活中人们较多地听说“利己”这个词，但较少听说“利他”。然而哈佛教授爱德华·威尔逊曾表示，在群体里自私会战胜利他，但利他主义的群体会战胜自私的群体。这很好理解，毕竟比起一个老人跌倒没人愿意扶的社会，人们显然更愿意生活在一个人人都愿意扶老人的社会。

小贴士

利他行为是指一个个体的行为对接受者带来好处的同时，对行为完成者带来损失的一种行为，这种行为有利于其他个体存活和生殖而不利于自身存活和生殖。利他行为在自然界普遍存在，例如斑鸠母亲在看到敌人接近孩子时会假装受伤，将敌人引到安全距离之外。人类历史上不乏为国家、为民族牺牲个人生命的例子，这也属于利他行为。此外，人格因素、性别差异、榜样作用和心境也是影响利他行为的因素。

检测结果详述



好奇基因

检测结果

好奇心高于平均水平

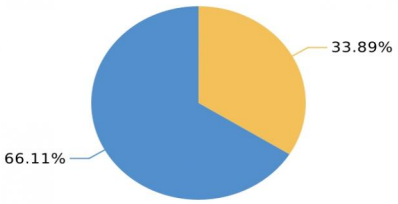
基因	位点	参考基因型	检测基因型
DRD4	rs1800955	T/T	C/C

您富有探索精神，乐于尝试新鲜事物。

人群分布

好奇心与平均水平一致:33.89%

√好奇心高于平均水平:66.11%



生活建议

DRD4基因是科学家发现的首个与好奇心和冒险行为直接有关的基因。据悉，肯尼迪家族成员就携带了这种基因。携带这种基因型的人会频繁追求刺激的冒险行为，比一般人更勇于尝试、更可能取得令人瞩目的成就。然而，内心的躁动也驱使他们寻求新的刺激，因此也比一般人更可能沾染不良习性。

小贴士

每个人“天性”不同，在医学上表现为处于脑额叶皮层的活动模式。左侧额叶皮层发达的婴儿性格较温和、冷静，而右侧额叶皮层较发达的婴儿急躁、易怒。当然，“性格”是非常复杂的生理现象，迄今为止还不能用单一的理论充分解释。目前，仅有个别基因的多态性被证实与一项或多项性格特征有关。本次为您检测的DRD4基因被证实与好奇、冒险精神有一定关联，该“好奇基因”中rs1800955位点中含有C的人群要比不含有C的人群更富有探索精神，乐于尝试新鲜事物，也更加“不安分”。

皮肤抗氧化能力

检测结果

皮肤抗氧化能力较弱

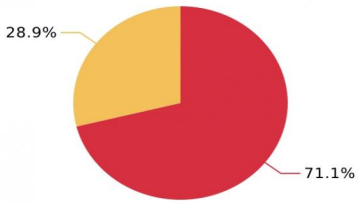
基因	位点	参考基因型	检测基因型
NQO1	rs1800566	G/G	G/A

您携带的基因型使您的皮肤抗氧化能力降低。

人群分布

√皮肤抗氧化能力较弱:71.1%

皮肤抗氧化能力正常:28.9%



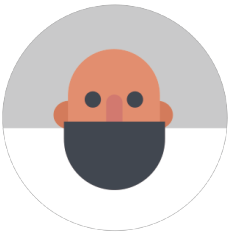
生活建议

您具有较强的皮肤抗氧化能力。通过以下措施可进一步减少您的皮肤氧化损伤。一方面，建议涂抹防晒霜或打伞减少紫外线伤害；另一方面，可以食用富含番茄红素、多酚、维生素C、维生素E等具有抗氧化能力的食物。同时，睡眠充足、生活规律、不吸烟、不饮酒等健康生活习惯有助于维持皮肤良好状态。

小贴士

氧化还原反应是人体所必须的。除了正常生理作用外，生活压力、环境污染、紫外线、吸烟等外界刺激可导致体内氧自由基过剩，造成氧化损伤。皮肤也是如此。紫外线、辐射和空气污染可导致皮肤氧化，破坏表皮和真皮细胞，导致水分流失、油脂分泌过多、皮肤暗黄、黑头、色斑、皮肤粗糙等问题。

检测结果详述



秃发基因

检测结果

秃发风险低于平均水平

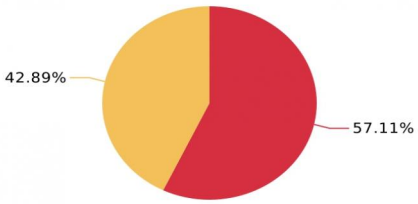
基因	位点	参考基因型	检测基因型
LINC01432	rs1160312	A/A	G/G
HDAC9	rs2073963	T/T	T/T
EDA2R,AR	rs6625163	G/G	A/A

您未携带可能导致脱发风险增加的基因型，秃发风险较低。

人群分布

秃发风险高于平均水平:57.11%

√秃发风险低于平均水平:42.89%



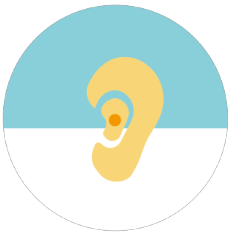
生活建议

您无需为脱发问题困扰，均衡、营养、少油、少辣、少酒的生活习惯有助于维持您的一头秀发。

小贴士

秃发多在20～30岁左右发病，多见于男性，有家族倾向。雄激素性脱发是常见的脱发原因，表现为毛囊密度与体积渐进性缩小。目前认为雄激素及其代谢酶是雄激素性脱发的关键。包括雄激素受体基因在内的一系列基因被认为与脱发密切相关。

检测结果详述



耳垢干湿

检测结果

干性耵聍（耳屎）

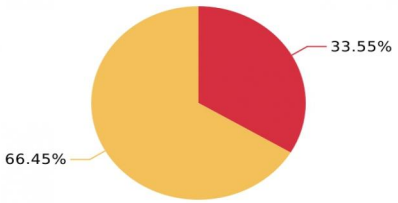
基因	位点	参考基因型	检测基因型
ABCC11	rs17822931	C/C	T/T

您的耵聍类型为干性，耳屎呈薄片状。有可能发生耵聍栓塞。

人群分布

湿性耵聍:33.55%

√干性耵聍:66.45%



生活建议

干性耵聍在空气中干燥后呈薄片状。平时借助咀嚼、张口等运动，耵聍多自行排出。若耵聍逐渐凝聚成团，阻塞于外耳道内，即称耵聍栓塞。耵聍栓塞可造成听力下降，完全堵塞后会出现耳闷、耳鸣、若水进入外耳道，症状可加重，常有耳痛。如发现以上几种症状，应及时就医。由医生通过镊子、耵聍钩、冲洗、抽吸等方法取出。

小贴士

耵聍即俗称的耳屎，是由外耳道软骨皮肤耵聍腺分泌出的淡黄色粘稠分泌物，具有保护外耳道皮肤和黏附外物的作用。耵聍分干性、湿性两种。干性在空气中干燥后呈薄片状，湿性如粘稠的油脂（也称“油耳”）。不同地区、不同民族中，耵聍类型的分布差异很大。在中国东北地区、华北东部至长江中下游地区，干型耵聍分布比例最高，然后向西、向南逐渐降低，而以广东西部、广西、云南、海南等地区比例最低。干型耵聍基因起源于东北亚，在中国北方汉族中比例几乎达到100%，而在尼格罗、高加索人种中几乎都是湿性耵聍。因此，耵聍的遗传多态性及其基因频率的分布也被用于推测民族间的基因流动。此外，耵聍类型与狐臭有关。人类原本都是“有狐臭”的，只不过在适应寒冷的同时，东亚人的祖先们发生了一个能令大汗腺减少分泌的ABCC11基因突变，汗味（体味）变少的同时，自然也就没有狐臭啦。

检测结果详述

长雀斑的可能性

检测结果

雀斑生长风险与平均预期一致

基因	位点	参考基因型	检测基因型
BNC2	rs2153271	C/C	C/T

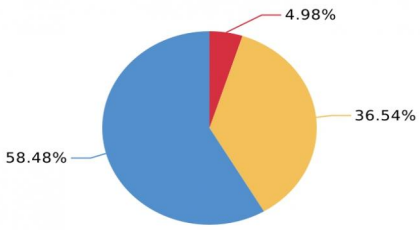
您过度的日晒或紫外线有可能使您产生雀斑。

人群分布

雀斑生长风险高于平均预期:4.98%

√雀斑生长风险与平均预期一致:36.54%

雀斑生长风险低于平均预期:58.47%



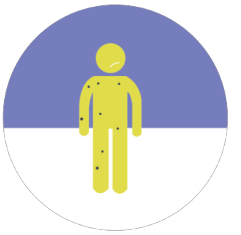
生活建议

您在过度日晒或紫外线照射下可能产生雀斑，应注意防晒。尤其夏季更应注意。外出应遮阳或使用防晒霜。应多食富含维生素C和维生素E的新鲜水果和蔬菜。忌食光敏性药物及食物，如：补骨脂素、甲氧补骨脂素等。保持心情舒畅、愉快；避免忧思、抑郁的精神状态。切忌随便使用药物点涂；必要时请在医生指导下合理用药。

小贴士

雀斑指发生在面部皮肤上的黄褐色点状色素沉着斑。雀斑具有遗传倾向，常染色体显性遗传，在一家数代中可连续地在同样部位发生相同式样的雀斑。日晒是皮疹发生的必需因素，日晒可诱发和加重皮损。雀斑应与雀斑样痣、黑子和轻型的着色性干皮病相鉴别。

检测结果详述



黑色素产生能力

检测结果

黑色素产生能力正常

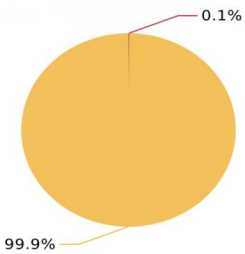
基因	位点	参考基因型	检测基因型
IRF4	rs12203592	C/C	C/C

在日晒和紫外线照射时，您的皮肤会产生一定的黑色素。

人群分布

黑色素产生能力弱:0.1%

√黑色素产生能力正常:99.9%



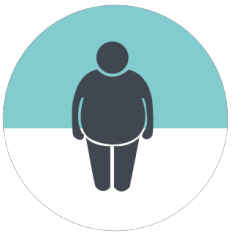
生活建议

当日晒和紫外线照射时，您的皮肤会产生一定的黑色素保护皮肤细胞。然而，黑色素也是使皮肤发黑和形成雀斑、晒斑、黑斑的元凶。注意防晒，避免经常接触紫外线是防止晒黑和避免光老化的最佳手段。然而，过少接受日晒可能造成维生素D的缺乏，应注意补充。

小贴士

黑色素是一种生物色素，是酪氨酸或3，4-二羟苯丙氨经过一连串化学反应所形成，动物、植物与原生生物都有这种色素。黑色素通常是以聚合的方式存在。黑色素是动物皮肤或者毛发中存在的一种黑褐色的色素，由一种特殊的细胞即黑色素细胞生成并且储存在其中。正是由于黑色素的存在，皮肤才有了颜色。一旦黑色素在某种原因下不能形成，也就造成了色素脱失，从而形成了白斑。黑色素其实是一种蛋白质，在每个人的体内都有。20-25岁是黑色素沉淀形成的活跃期。它们存在于皮肤基底层的细胞中间，而是一种叫"黑色素原生物质"的物质，也叫做"色素母细胞"。色素母细胞分泌麦拉宁色素，当紫外线（B波、A波）照射到皮肤上（B波即UVB作用于皮肤基底层），肌肤就会处于"自我防护"的状态，藉由紫外线刺激麦拉宁色素，激活酪氨酸酶的活性，来保护我们的皮肤细胞。多巴其实就是黑色素的前身，经酪氨酸氧化而成，释放出黑色素。黑色素又经由细胞代谢的层层移动，到了肌肤表皮层形成雀斑、晒斑、黑斑等形状了。

检测结果详述



肥胖基因

检测结果

肥胖风险与平均水平一致

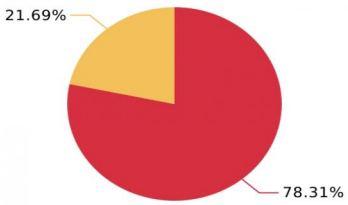
基因	位点	参考基因型	检测基因型
APOA5	rs662799	G/G	A/A
FTO	rs1121980	G/G	G/G
FTO	rs9939609	T/T	T/T

您没有携带“肥胖基因”。

人群分布

肥胖风险高于平均水平:78.31%

√肥胖风险与平均水平一致:21.69%



生活建议

肥胖不是单因素的疾病，而是由环境因素和遗传因素共同组成的。除了遗传因素外，您的生活方式、饮食习惯、年龄和疾病等因素都会影响您的肥胖与否。肥胖可引发糖尿病、冠心病、高血压、高血脂等一系列心血管疾病和代谢病，妊娠期肥胖还可影响下一代健康。针对肥胖您需要全面了解您的体质特点、肥胖原因，并采取适合自身的减肥措施。

小贴士

评估肥胖的重要指标是BMI是用体重公斤数除以身高米数平方得出的数字。中国人的BMI参考范围是：＜18.5为体重偏轻；18.5~24为健康体重；24~28为超重；＞28属于肥胖。医学研究显示，在我国，北京、上海等大城市生活的40–45岁年龄段及45岁以上人群BMI过高的风险较大。而遗传因素、年龄、进食习惯、运动习惯甚至是看电视时间的长短都可引起BMI的超标。遗传因素对BMI的影响是多方面的，一些基因影响个体的BMI水平，另一些基因则关系到饮食、运动对BMI的影响。

检测结果详述

皮肤保湿能力

检测结果

皮肤保湿能力较好

基因	位点	参考基因型	检测基因型
AQP3	rs17553719	T/T	T/T

相对其他人而言，您的皮肤保湿能力较好。

人群分布

皮肤保湿能力较差:38.54%

√皮肤保湿能力较好:61.46%

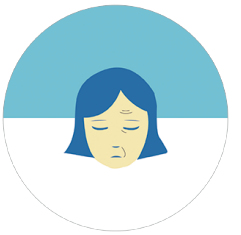
生活建议

您的基因型显示，相对其他人而言，您的皮肤保湿能力较好。但仍建议您做好皮肤的日常护理保养，多喝水，多吃水果，不要过度劳累。

小贴士

皮肤是人体的天然外衣，一般由外至内分为表皮、真皮和皮下组织三大部分，而表皮又分为角质层、透明层、颗粒层、棘层及基底层。皮肤最外层的角质层，于皮肤屏障功能的完整起着很重要的作用。角质层上面有一层皮脂膜，是由皮脂、汗液和表皮细胞分泌物乳化而形成的半透明乳状薄膜，皮脂膜中的游离脂肪酸、乳酸盐、尿素和尿酸为天然的保湿因子，对皮肤起保湿作用。角质层和皮脂膜可以防止皮肤水分的丢失。若皮肤保湿能力不好，可能会发生皮肤干燥，其症状主要为皮肤发紧、个别部位干燥脱皮、洗澡过后全身发痒。年龄增长、气候变化、睡眠不足、过度疲劳、洗澡水过热、洗涤用品碱性强等都是导致皮肤干燥的重要原因。

检测结果详述



皮肤老化

检测结果

您出现皮肤老化的可能性与一般人群一致

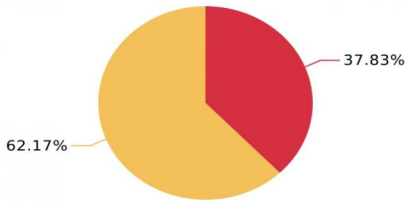
基因	位点	参考基因型	检测基因型
IRF4	rs12203592	C/C	C/C

您未携带相关的基因型，皮肤起皱和出现光老化的可能性与一般人群相同，注意对紫外线的防护，预防或延缓光老化的发生。

人群分布

您比一般人群更容易出现皮肤老化:37.83%

√您出现皮肤老化的可能性与一般人群一致:62.17%



生活建议

皮肤老化是由内在因素（例如遗传学，激素状态和皮肤色素）和外在因素（例如时间流逝，重力，慢性紫外线照射，酗酒和吸烟）引起。虽然您皮肤老化的速度正常，但是您还是要做好日常的防晒和护肤工作。

小贴士

皮肤老化是指皮肤功能衰老性损伤，使皮肤对机体的防护能力，调节能力等减退，并且由内在因素（例如遗传学，激素状态和皮肤色素）和外在因素（例如时间流逝，重力，慢性紫外线照射，酗酒和吸烟）引起，这些因素会对皮肤细胞造成损害，并在皮肤真皮中破坏胶原蛋白结构。在日常生活中，我们要做好防晒措施和日常的皮肤护理，适当补充维生素，减慢皮肤老化的速度。除此之外，还要保持规律的生活作息、愉悦的心情，均衡的饮食、充足的睡眠和适当的运动，有助于防止皮肤老化。

检测结果详述

身高基因

检测结果

身高预期略高于平均水平

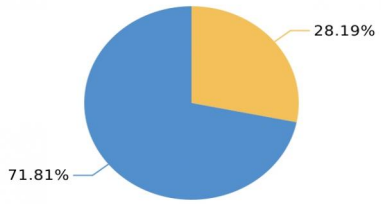
基因	位点	参考基因型	检测基因型
HMGA2	rs1042725	C/C	C/T
UQCC1	rs6060369	T/T	C/C

您携带有“身高基因”，相对于没有携带这一基因的人，您的身高略高一些。

人群分布

身高预期与平均水平一致:28.19%

√身高预期略高于平均水平:71.8%



生活建议

身高是受到人种、环境、饮食、遗传、疾病等多个因素共同作用的结果。儿童、青少年如果对于身高不满意，首先应排除染色体疾病，胎儿期宫内发育异常、骨骼异常、代谢病、内分泌疾病等病理性因素，通过合理营养、运动科学增高。对于尚未满25岁的青少年，有助于增高的营养建议包括：多吃富含蛋白质的食物，如面粉、豆芽、肉类、豆类，少吃甜食和过咸的食物。运动建议包括：力量训练、跳跃训练等。

小贴士

身高是一个复杂的特征，包含一系列遗传因素和非遗传因素。即使是毫无生物学和医学背景的人，也可以直观地感受到：北方的孩子普遍高于南方孩子、膳食营养摄入充足的城市孩子普遍高于农村孩子、父母个子较高的孩子身高高于父母个子不高的孩子、身体健壮的孩子高于体弱多病的孩子。这体现出身高是受到人种、环境、饮食、遗传、疾病等多个因素共同作用的结果。

检测结果详述

高原反应

检测结果

对于高原缺氧环境的特殊适应能力略低于平均水平

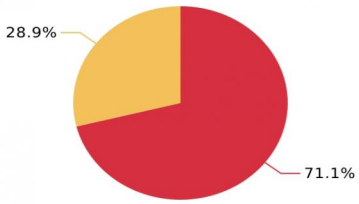
基因	位点	参考基因型	检测基因型
EPAS1	rs6756667	A/A	G/G

您较容易发生高原反应。

人群分布

√高原缺氧环境的特殊适应能力略低于平均水平:71.1%

高原缺氧环境的特殊适应能力优于平均水平:28.9%



生活建议

除了遗传因素外，进入高原的急进速度及方式、海拔高度、体重、饮酒、吸烟史等因素都可能影响高原反应的发生和程度。您的基因类型决定您有更大风险发生高原反应，应当注意在进入高原前做好充分的准备工作，随时注意自身和他人的身体状况。

小贴士

高原反应是人体急进暴露于低压低氧环境后产生的各种病理性反应，是高原地区独有的常见病。常见的症状有头痛，失眠，食欲减退，疲倦，呼吸困难等。头痛是最常见的症状，常为前额和双颞部跳痛，夜间或早晨起床时疼痛加重。肺通气增加如用口呼吸，轻度活动等可使头痛减轻。急性高原反应的发病因素包括急进速度及方式、海拔高度、个人易感性、体重、吸烟史等，是一个多基因、多因素参与的复杂过程，受遗传和环境双重影响。高原反应的发生、发展呈现明显的种族及个体差异。低氧诱导因子2α（HIF2α）即EPAS1基因是HIF诱导家族中非常重要的调控基因，其同高原病的遗传学关联备受各国学者重视。通过高原藏族人和平原汉族人的基因对比，研究中发现EPAS1基因与高原适应性之间的关系，影响血红蛋白含量、血管生成、血管通透性和血液流动力学等方面。

检测结果详述

海洛因成瘾性

检测结果

海洛因成瘾风险较高

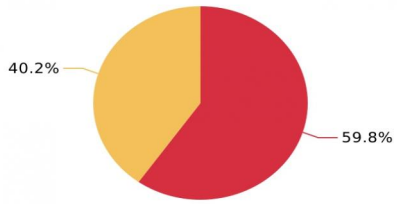
基因	位点	参考基因型	检测基因型
OPRM1	rs1799971	A/A	A/G

您的海洛因成瘾风险较高，应避免接触和服用相关药物、毒品。使用阿片类镇痛剂应注意剂量。

人群分布

√海洛因成瘾风险高于预期值:59.8%

海洛因成瘾风险低于预期值:40.2%



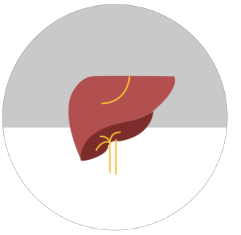
生活建议

在吸毒者中，由于无知、好奇、被他人引诱而吸毒的青少年的比例最高。青少年正处在生理、心理发育时期，好奇心重，判别是非能力不强，抵制毒品侵害的心理防线薄弱。加之对毒品的危害性和吸毒的违法性缺乏认识，最容易受到毒品的侵袭。应当做到：接受毒品基本知识和禁毒法律法规教育，了解毒品的危害，懂得"吸毒一口，掉入虎口"的道理；树立正确的人生观，不盲目追求享受，寻求刺激，赶时髦；不听信毒品能治病，毒品能解脱烦恼和痛苦，毒品能给人带来快乐等各种花言巧语；不结交有吸毒、贩毒行为的人。如发现亲朋好友中有吸、贩毒行为的人，一定要劝阻，二要远离，三要报告公安机关；不进歌舞厅，决不吸食摇头丸、K粉等兴奋剂。

小贴士

海洛因，是系列吗啡类毒品总称，是以吗啡生物碱作为合成起点得到的半合成毒品，俗称几号、白粉、白面；是阿片毒品系列中的精制品。一般包括海洛因碱（二乙酰吗啡）、海洛因盐（包括盐酸盐、硝酸盐、酒石酸盐和柠檬酸盐，但一般指盐酸盐）和海洛因盐水合物。海洛因对人类的身心健康危害极大，长期吸食、注射海洛因可使人格解体、心理变态和寿命缩减，尤其对神经系统伤害最为明显。研究显示μ阿片受体（OPRM1）基因与海洛因成瘾性有一定关系。

检测结果详述



肝脏排毒能力

检测结果

您的肝脏排毒能力相对较弱

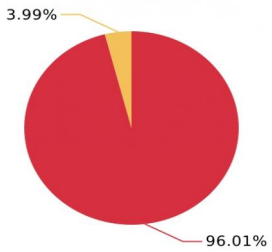
基因	位点	参考基因型	检测基因型
GSTP1	rs1695	A/A	A/A

您携带了导致肝脏解毒能力降低的基因型，应注意避免环境和食物中的有毒、有害物质。

人群分布

√您的肝脏排毒能力相对较弱:96.01%

您的肝脏排毒能力正常:3.99%



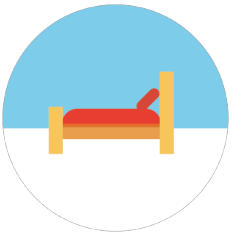
生活建议

您的GSTP1基因中携带了导致肝脏解毒能力降低的变异，肝脏解毒能力相对较弱。如您经常接触污染的空气、腌腊食品、泡菜制品、霉变食物、烧烤食物、吸烟（含二手烟）和职业暴露（如煤炉工、矿工、环卫工、机修工和位于繁忙路段的交通警察等），可能会对身体产生损害，应格外注意避免。

小贴士

污染的环境、食物中含有一些有毒有害物质，如多环芳烃类、异烟肼、苯并芘、烟焦油等。肝脏中的谷胱甘肽、细胞色素P450相关的代谢酶参与这些毒性物质的代谢。因此，GSTP1等相关基因的多态性将影响肝脏代谢能力的强弱。污染的空气、腌腊食品、泡菜制品、霉变食物、烧烤食物、吸烟（含二手烟）和职业暴露（如煤炉工、矿工、环卫工、机修工和位于繁忙路段的交通警察等）都会增加接触有毒物质的机会，肝脏解毒能力较差的人士应注意避免。

检测结果详述



少睡基因

检测结果

对睡眠时间的需要量与平均水平一致

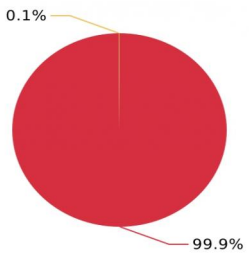
基因	位点	参考基因型	检测基因型
BHLHE41	rs121912617	G/G	G/G

您没有携带“少睡基因”，应当保持充足睡眠时间。

人群分布

√睡眠时间的需要量与平均水平一致:99.9%

睡眠时间的需要量小于平均值:0.1%



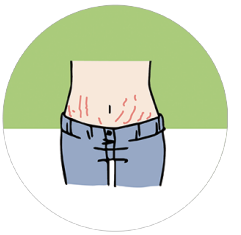
生活建议

请保证充足的睡眠时间，切勿长期熬夜。为了提高睡眠质量，请养成规律作息习惯，按时入睡；勿在睡前进行过多体力活动和脑力活动、勿在睡前喝茶、喝咖啡、吸烟，或服用可能影响睡眠的药物；请注意劳逸结合，缺乏运动和过度运动都可能导致入睡困难；请避免睡前过度饮食和过度饥饿。

小贴士

人生当中，大约有1/3的时间是在睡眠中度过的。人类合理的睡眠时间为学龄前儿童每天10小时左右；学龄儿童每天应睡9～10小时；20岁以下青年每天可睡9小时左右；成年人每天8小时。充足的睡眠能使人从精神和体力的疲劳中恢复，因此我们自小就被教育要保证充足睡眠。然而，我们也经常看到企业家、运动员中的一些杰出人才每天仅睡四五小时的例子。这可能是因为他们携带了"少睡基因"BHLHE41基因rs121912617位点的C基因型。拥有此种基因型的人仅需较少时间的睡眠即可维持充沛的精力。如果没有携带"少睡基因而盲目学习一些领袖人物早起晚睡加班工作，会发现自己精神不堪重负，得不偿失。

检测结果详述



橘皮组织

检测结果

您出现橘皮组织的可能性较高

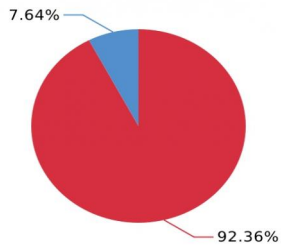
基因	位点	参考基因型	检测基因型
HIF1A	rs11549465	C/C	C/C

您未携带降低橘皮组织出现的基因型，您出现橘皮组织的可能性较高。

人群分布

√您出现橘皮组织的可能性较高:92.36%

您出现橘皮组织的可能性较低:7.64%



生活建议

橘皮组织生成的原因很多，包括遗传、快速胖瘦、酗酒、熬夜、久坐不运动等等，主要因素认为是遗传因素。橘皮组织经常出现在女性以下部位：肚子下面，臀部，大腿，前臂，膝盖内侧。您出现橘皮组织的可能性比较高，建议注意饮食，多食富含纤维素的食物，少吃油腻食物和甜食。增加运动，加强肌肉活动，减少脂肪沉积，除此之外，还要保持血液循环，避免穿过紧的衣服和鞋子，降低橘皮组织的出现的可能性。

小贴士

橘皮组织是一种常发生于女性的皮肤病，因为看上去的外观很像橘子皮，所以称为橘皮组织，同时也叫橙皮纹，在医学上叫做“蜂窝组织”。如果结缔组织非常致密、强韧，肉眼还是看不到橘皮组织的。只有真皮层与脂肪层间的结缔组织强度及厚度不均匀，才会导致脂肪层往外突起到真皮层的现象，当脂肪层不均匀地侵入真皮层后，会形成一团团局限的脂肪团块。橘皮组织生成的原因很多，包括遗传、快速胖瘦、酗酒、熬夜、久坐不运动等等，主要因素认为是遗传因素。橘皮组织经常出现在女性以下部位：肚子下面，臀部，大腿，前臂，膝盖内侧。用两个手指掐紧这些地方的皮肤，如果皮肤不太光滑，出现一些像橘皮的小凸起，这时候就需要注意橘皮组织的出现了。要预防橘皮组织，需注意饮食，多吃些富含纤维素的食物，少吃油腻食物和甜食。还要增加肌肉活动，减少脂肪沉积。除此之外，还要保持正确的姿势仪态，避免穿过紧的衣服鞋子等，以防限制血液循环，出现橘皮组织。

检测结果详述

中暑易感性

检测结果

体温调节能力正常

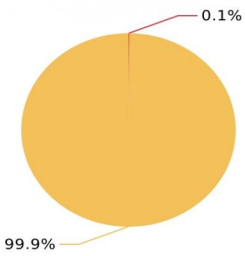
基因	位点	参考基因型	检测基因型
CASQ1	MG52857	A/A	A/A

您的体温调节能力正常，发生中暑的可能性相对较低。

人群分布

体温调节能力较弱，易中暑:0.1%

√体温调节能力正常:99.9%



生活建议

无论是否携带了易导致热射病的易感基因，长时间处于高热环境都可能造成不适。如果您是散热机制不佳的中老年人、冠心病患者、受腹泻或呼吸道感染影响的婴幼儿、上下班路程遥远疲惫不堪的上班族、露天活动的青壮年、在闷热厂房工作的工人，应当注意防暑降温。

小贴士

中暑是指因高温引起的人体体温调节功能失调，体内热量过度积蓄，从而引发神经器官受损，严重者可发生热射病，危及生命。散热机制不佳的中老年人、冠心病患者、受腹泻或呼吸道感染影响的婴幼儿、上下班路程遥远疲惫不堪的上班族、露天活动的青壮年、在闷热厂房工作的工人等都是中暑的易感人群。目前引起中暑的分子机制尚不完全明确，但已经发现的一系列中暑相关的基因或许可以起到一定的预警作用，包括与血钙调节相关的CASQ1基因等。

检测结果详述

诺如病毒易感性

检测结果

诺如病毒感染风险一般

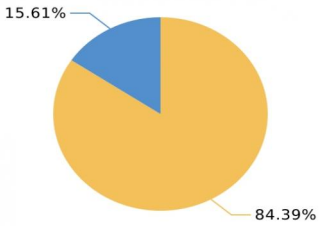
基因	位点	参考基因型	检测基因型
FUT2	rs1047781	A/A	A/T

您受到诺如病毒感染的风险一般，需注意饮食卫生。

人群分布

√诺如病毒感染风险一般:84.39%

诺如病毒感染风险较低:15.61%



生活建议

诺如病毒可识别您组织血型抗原（Histo–blood group antigens，HBGAs）上的寡糖，从而感染人体，引起肠胃不适。您需要注意个人卫生，勤洗手；不吃生冷食品和未煮熟煮透的食物。当出现诺如病毒聚集病例时，应格外注意。

小贴士

诺如病毒（Norovirus，NoV）是人类急性病毒性肠胃炎的主要病原体，常引起严重的公共卫生与食品安全事件。诺如病毒感染的主要症状为恶心、呕吐、腹部痉挛性腹泻，通常持续1–2天，一般在感染病毒后12–48小时出现症状，是一种常见的肠道传染病。诺如病毒依靠识别组织血型抗原（Histo–blood group antigens，HBGAs）上的寡糖感染人体。α(1，2)岩藻糖基转移酶决定H抗原在组织中的表达，H抗原是A、B抗原的共同基因。人类α(1，2)岩藻糖基转移酶基因为FUT1、FUT2。海洋生物如牡蛎等是诺如病毒感染人体的重要载体，其体内的存在的类A型组织血型抗原（A–like HBGA）能够特异性富集诺如病毒，并且含量存在季节性变化趋势。因此预防诺如病毒感染，需要注意个人卫生，勤洗手；不吃生冷食品和未煮熟煮透的食物。

检测结果详述

见光喷嚏

检测结果

无明显见光喷嚏反应

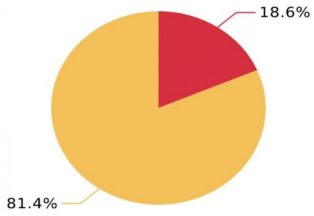
基因	位点	参考基因型	检测基因型
DKFZp686O1327,PABPC1	rs10427255	C/C	C/T

您在见到强光时不易发生鼻痒、喷嚏等“见光喷嚏反射”。

人群分布

容易发生见光喷嚏:18.6%

√无明显见光喷嚏反应:81.4%



生活建议

您不易发生"见光喷嚏反射"。不过，即使面对阳光不会发生打喷嚏的尴尬，但由于阳光中的紫外线增加皮肤衰老和癌变风险，仍然要注意防护。

小贴士

光喷嚏反射也叫"旋光性喷嚏反射"，一见到阳光或灯光就鼻腔发痒，容易打喷嚏。还有人在想打喷嚏而又打不出来的时候，看到强光后一下子就打了出来。目前可信度较高的说法是，眼睛和鼻子的知觉受到同一条三叉神经的支配，视觉受体和嗅觉受体的分布位置非常接近，分别参与构成视觉反射弧与嗅觉反射弧。事实上，视觉反射弧与嗅觉反射弧几乎在同一点与大脑连接。在某些人身上，当他们在黑暗中呆了一段时间后接触到明亮的光线时，瞳孔无法立即作出正常的收缩反应，于是其眼睛就受到了刺激。处于某种未知的原因，视觉神经和嗅觉神经继而发生"环路交叉"，大脑得到错误的信息，以为受到（光线）刺激的不是眼睛而是鼻子。大脑随后发出打喷嚏的指令以帮助鼻子去除这种外来刺激——正如这种刺激可能是灰尘、污物、花粉或者其他异物时一样。第二点原因是由于在强光的刺激下双眼可能充盈泪水。眼泪是泪管的过度分泌，其本身也能刺激喷嚏的发生，就像并非由强光引起的流泪时一样。尽管这一现象不和任何已知的疾病有关系，但军队的研究发现，有这一问题的士兵很容易在战斗中因此暴露自己造成意外的伤害，对于飞行员，存在这个问题有的时候也是很危险的。有这个问题的人只要戴上一副墨镜就能有效避免。

检测结果详述

代谢综合征易感性

检测结果

代谢综合征易感性正常

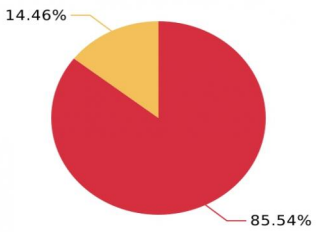
基因	位点	参考基因型	检测基因型
APOA5	rs662799	G/G	A/A

您未携带可导致代谢综合征易感性的基因型，患代谢综合征的风险正常。

人群分布

代谢综合征易感性较高:85.54%

√代谢综合征易感性正常:14.46%



生活建议

代谢综合征的发病是遗传和生活方式共同作用的结果。改善生活方式是预防代谢综合征的最重要也是最有效的手段。以健康生活方式为主要内容的一级预防可使高血压发病率下降55%，脑卒中下降75%，糖尿病下降50%，并使生活质量全面提高，人均寿命明显延长。健康的生活方式，如维多利亚宣言中指出的健康四基石，用四句话表述是：合理膳食、适量运动、戒烟限酒、心理平衡。对充分的生活方式治疗后仍不足以使代谢综合征各组分恢复正常或合并心血管疾病的高危人群，则需要采用药物治疗进行二级干预。这包括：调脂、降压、治疗胰岛素抵抗和高血糖。

小贴士

代谢综合征，是指人体的蛋白质、脂肪、碳水化合物等物质发生代谢紊乱，在临床上出现一系列综合征，即称代谢综合征。例如糖代谢紊乱时就出现糖耐量低减，导致糖尿病，脂肪代谢障碍时出现高脂血症、脂肪肝、肥胖症、高血粘稠度等，蛋白质代谢障碍时出现高尿酸血症(痛风)等。并可由以上三大代谢障碍而出现许多并发症，如高血压，动脉硬化，冠心病，脑中风等。中华医学会糖尿病学分会建议具备①超重和（或）肥胖；②高血糖；③高血压；④血脂紊乱等四项组分中3项及以上者即可诊断为代谢综合征。代谢综合征的发病与种族、性别、遗传、生活方式、生活环境均有关联。

检测结果详述

血脂水平

检测结果

您的血脂水平正常

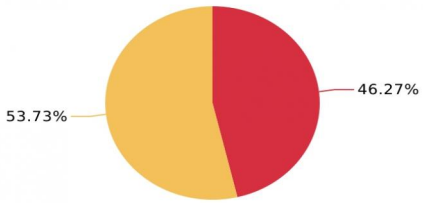
基因	位点	参考基因型	检测基因型
APOA5	rs662799	G/G	A/A
APOA5	rs2075291	C/C	C/C

您未携带可导致血脂升高的基因型，高血脂风险与普通人一样。

人群分布

血脂水平偏高:46.27%

√血脂水平正常:53.73%



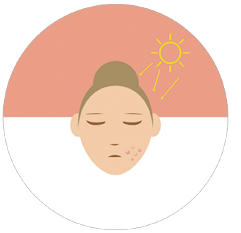
生活建议

高脂血症是由遗传因素与环境因素相互作用引起的。为了预防高脂血症，应当注意膳食平衡，增加运动并戒除烟酒、熬夜等不良生活习惯。对于已经诊断的高脂血症患者，除了上述健康管理措施外，还应进行药物治疗。

小贴士

血脂是血浆中的中性脂肪（甘油三酯和胆固醇）和类脂（磷脂、糖脂、固醇、类固醇）的总称，广泛存在于人体中。它们是生命细胞的基础代谢必需物质。一般说来，血脂中的主要成份是甘油三酯和胆固醇，其中甘油三酯参与人体内能量代谢，而胆固醇则主要用于合成细胞浆膜、类固醇激素和胆汁酸。与血脂相关的疾病包括：高胆固醇血症、高甘油三脂血症、高密度脂蛋白胆固醇偏低等，这些疾病主要与遗传、饮食、运动不足、不良生活习惯、药物和原发性疾病有关。

检测结果详述



紫外线过敏风险

检测结果

紫外线过敏发生风险正常

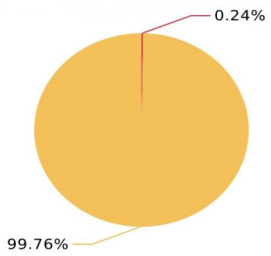
基因	位点	参考基因型	检测基因型
UVSSA	rs387907163	A/A	A/A
MC1R	rs1805007	C/C	C/C

您发生紫外线过敏的风险正常。

人群分布

更易发生紫外线过敏:0.24%

√紫外线过敏发生风险正常:99.76%



生活建议

您的基因型显示，相对于其他人而言，您发生紫外线过敏的风险正常。但仍建议您做好日常防晒，尽量避免摄入光敏食物，如菠菜、油菜、荠菜、苋菜、芹菜、茄子、土豆、白菊花、白芷等。

小贴士

紫外线过敏是一种由光线引起的、发生于暴露部位的过敏反应性皮肤病。患者皮肤对太阳光中的紫外线过于敏感，轻微的话会出现红斑、水肿；严重的话会起水疱，水疱破裂后会形成糜烂性疮口。最常见的是被阳光晒过后几分钟就会出现瘙痒、红疹、风团的症状。部分患者容易因光照发生皮肤癌。

检测结果详述

须部假性毛囊炎

检测结果

须部假性毛囊炎风险正常

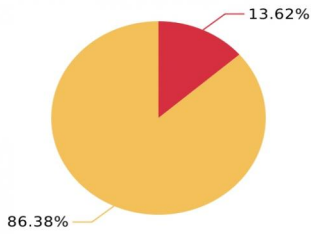
基因	位点	参考基因型	检测基因型
KRT75	rs2232387	C/C	C/C

您发生须部假性毛囊炎的风险正常。

人群分布

须部假性毛囊炎风险更高:13.62%

√须部假性毛囊炎风险正常:86.38%



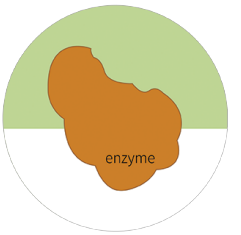
生活建议

您的基因型显示，您患上须部假性毛囊炎的风险正常，您不用过分担心此类毛囊炎的发生。但一旦发生，会产生令人疼痛的肿块；发生这种状况后，您可以留起胡子。

小贴士

须部假性毛囊炎是指机体对毛发产生异物反应而非感染性刺激引起的小脓疱。这种毛囊炎通常在剃须后产生。胡须遇到锋利的刮胡刀后，容易反向地往皮肤里生长，而导致皮肤产生疼痛的肿块。医学上，这种症状叫做假性毛囊炎也就是俗称的“剃刀肿块”。它是导致男人毛囊发炎的常见原因之一，这种症状在黑人男性间尤其普遍。

检测结果详述



α1-抗胰蛋白酶缺乏

检测结果

出现α1-抗胰蛋白酶缺乏的风险正常

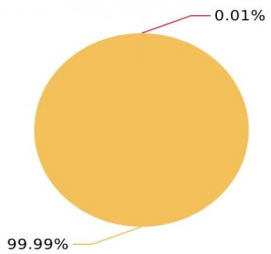
基因	位点	参考基因型	检测基因型
SERPINA1	rs28929474	C/C	C/C
SERPINA1	rs17580	T/T	T/T

您未携带相关的基因型，您出现α1–抗胰蛋白酶缺乏的风险正常。

人群分布

出现α1-抗胰蛋白酶缺乏的风险较高:0.01%

√出现α1-抗胰蛋白酶缺乏的风险正常:99.99%



生活建议

α1-抗胰蛋白酶缺乏可以引起严重的肝脏和肺部疾病，除此之外，患者还会受到外部环境因素的影响，如饮酒、肝炎病毒感染会增加肝损伤发生概率，而吸烟、粉尘等会增加肺损伤发生概率。

小贴士

α1-抗胰蛋白酶缺乏症是一种常染色体共显性遗传病，是一种蛋白质缺陷性疾病。基因突变产生不正常的α1-抗胰蛋白酶（SSO），不能从肝脏释放到血液，使血液中SSO水平不足，SSO和弹力蛋白酶之间的平衡遭到破坏，最终使肺组织受到中性粒细胞弹力蛋白酶的损伤，发生肺气肿和慢性阻塞性肺疾患；同时，异常的大量的SSO折叠形成高分子不可溶性聚合物堆积在肝细胞内引起细胞充血和破坏，可以发展成严重的肝脏疾病和肝功能衰竭。

检测结果详述

静脉曲张

检测结果

静脉曲张发生风险正常

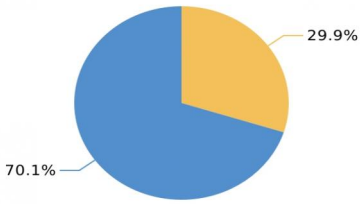
基因	位点	参考基因型	检测基因型
VEGFA	rs2010963	C/C	G/G

基因检测结果显示，您出现静脉曲张的风险正常。

人群分布

√出现静脉曲张的风险与平均水平一致:29.9%

出现静脉曲张的风险较低于平均水平:70.1%



生活建议

静脉曲张是指由于血液淤滞、静脉管壁薄弱等因素，导致的静脉迂曲、扩张，身体多个部位的静脉均可发生曲张。脉曲张最主要的发病原因就是长期维持同一姿势不变，血液蓄积下肢，在日积月累的情况下破坏静脉瓣膜而产生静脉压过高，致使血管突出皮肤表面。虽然您出现静脉曲张的风险与平均水平一致，但是仍然需注意要适当运动，避免长时间保持同一姿势。

小贴士

静脉曲张为静脉血管受到非正常血流的长期压迫，造成管内瓣膜正常功能受损，使得血管内积压过量血液，导致血管壁变薄及血管突出。另一种是由于遗传因素造成的静脉血管瓣膜异常。外部表现通常为突出的静脉、水肿和溃烂，内部表现为血栓的形成。除此之外，静脉曲张与我们的生活习惯也有较大的关系，如长时间维持相同姿势等。要预防静脉曲张的发生，需注意要适当活动，避免久站、久坐，多卧床休息，将患肢抬高，略超过心脏水平，以促进血液回流，减轻下肢静脉内压力。积极治疗咳嗽、便秘等，消除腹内压增高的因素等。

检测结果详述

长寿基因

检测结果

预期寿命略高于平均水平

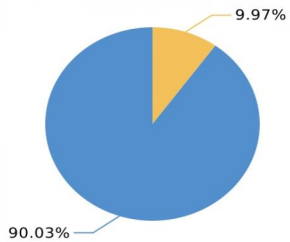
基因	位点	参考基因型	检测基因型
FOXO3	rs2802292	G/G	T/T

您携带有助于增加预期寿命的基因型。

人群分布

预期寿命与平均水平一致:9.97%

√预期寿命略高于平均水平:90.03%



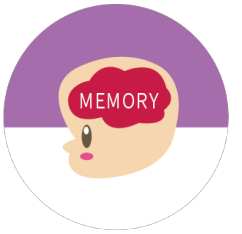
生活建议

不要因为携带了“长寿基因”而放纵自己哦。寿命的长短，由内因和外因决定。内因是基因决定的，包括多方面的遗传因素，影响血液胆固醇的“长寿基因”CEPT只是其中一小部分。而外因就更多，包括环境和生活习惯。建议平时要尽量避免熬夜、酗酒等不良生活习惯，少把压力挂嘴边，让运动成为“朋友”，餐桌上多些粗粮，经常盯着体重秤，多补充“天然维生素”，每周至少吃两次鱼。

小贴士

长寿是一种复杂的生命表征，由很多因素决定，并存在很大的个体性差异。部分人在六十多岁时就出现了衰老症状（皮肤布满皱纹、头发花白、肌肉弹性减少、运动能力下降等），而另一群人则看起来年轻数十岁。已有关于基因与人类寿命关系的研究，如参与多种细胞和生理过程，包括细胞增殖与凋亡、活性氧的反应，从而间接影响寿命的FOXO3基因。不过需要注意的是，影响健康和预期寿命的因素很多，目前还不能通过一个或几个“长寿基因”位点简单解释。例如在广西红水河流域的长寿老人中，研究者就发现他们的血脂健康不能完全用”长寿基因“位点加以解释，而是源于未知的遗传或（和）环境作用。

检测结果详述



记忆能力

检测结果

记忆力较强

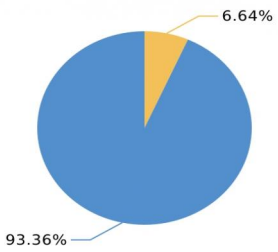
基因	位点	参考基因型	检测基因型
WWC1	rs17070145	C/C	C/T

您的空间及情景记忆力较强。

人群分布

记忆力一般:6.64%

√记忆力较强:93.35%



生活建议

本次检测是针对WWC1基因的多态性，WWC1基因编码一个与空间、情景记忆相关的蛋白，但不是影响记忆力的唯一因素。同时，也有研究指出这一基因的多态性与晚发型阿兹海默症风险有关，但其影响和作用机理尚不明确。

小贴士

WWC1基因也称KIBRA基因，在肾脏和脑中表达。KIBRA基因的特异性表达在大脑记忆相关区域表达最为活跃。随着年龄增加，KIBRA的表达逐渐降低。KIBRA参与许多细胞功能，如细胞极性和移动、囊泡转运、转录调节及突触发生。研究证实这一基因的多态性与空间记忆、情景记忆、阿尔兹海默症等均有关联。

检测结果详述

幽门螺旋杆菌易感性

检测结果

不易感染幽门螺旋杆菌

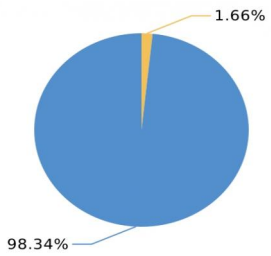
基因	位点	参考基因型	检测基因型
IL18	rs187238	C/C	C/C

您的幽门螺旋杆菌感染风险降低。

人群分布

幽门螺旋杆菌易感性正常:1.66%

√幽门螺旋杆菌不易感:98.33%



生活建议

幽门螺旋杆菌是胃炎、消化道溃疡的主要原因，也可能导致严重的口腔异味，且无法通过刷牙、漱口等方法清除。尽管幽门螺旋杆菌的易感性存在遗传因素导致的个体差异，但普遍认为感染是后天造成的，通过手、不洁食物、不洁餐具、粪便等途径传染。因此，养成良好的饮食卫生习惯有助于预防感染。如感觉胃部不适，应到大医院去作幽门螺旋杆菌感染检查，以便及早用药，及早从消化道清除幽门螺旋杆菌，以防止发展成严重的胃部疾病。

小贴士

幽门螺旋杆菌是一种螺旋形、微厌氧、对生长条件要求十分苛刻的革兰氏阴性杆菌。1983年首次从慢性活动性胃炎患者的胃粘膜活检组织中分离成功，是目前所知能够在人胃中生存的惟一微生物种类。幽门螺旋杆菌病包括由幽门螺旋杆菌感染引起的胃炎、消化道溃疡、淋巴增生性胃淋巴瘤等。幽门螺旋杆菌病的不良预后是胃癌。已知IL-1、IL-8、IL-18、TNF-α等基因的多态性与幽门螺旋杆菌的感染存在相关性。

检测结果详述

疼痛敏感性

检测结果

疼痛敏感性降低

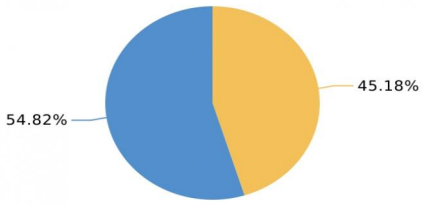
基因	位点	参考基因型	检测基因型
COMT	rs6269	A/A	A/G

您携带了导致疼痛敏感性降低了的基因。

人群分布

疼痛敏感性正常:45.18%

√疼痛敏感性降低:54.82%



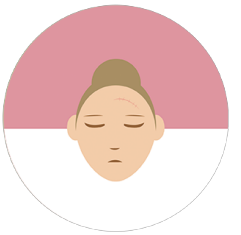
生活建议

对疼痛的敏感性不仅影响到个体在受到轻微创伤时的反应程度，也影响到许多医疗决策。如儿童在口腔治疗时的配合程度，手术后慢性疼痛程度等等。近1/5的人在某一段时间内会经历慢性疼痛，带来个人和社会经济负担，而日常生活中对疼痛最敏感的人更容易发展成为慢性疼痛。如您感到慢性疼痛，或需要接受创伤性手术，建议提前与医生沟通疼痛相关风险。

小贴士

疼痛是一种令人不快的感觉和情绪上的感受，伴有实质上的或潜在的组织损伤，它是一种主观感受。疼痛可提醒人们损伤的存在，提示需要寻求医疗帮助，也帮助人们认知危险事物，因此对人们是一种自我保护。评价疼痛依赖的是分级量表。对于疼痛的感知和耐受能力存在个体差异，例如rs6269位点的多态性与疼痛敏感性存在一定关联。

检测结果详述



疤痕体质

检测结果

您出现疤痕疙瘩的可能性较低

基因	位点	参考基因型	检测基因型
NEDD4	rs2271289	C/C	C/T

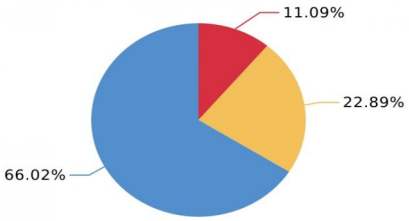
基因检测显示您出现疤痕疙瘩的可能性较低于一般人群。

人群分布

出现疤痕疙瘩的可能性较高于平均水平:11.09%

出现疤痕疙瘩的可能性与平均水平一致:22.89%

√出现疤痕疙瘩可能性较低于平均水平:66.02%



生活建议

疤痕体质的人在人群中比例极小，其表现为伤口愈合后，表面疤痕呈持续性增大，不但影响外观，而且局部疼痛、红痒，疤痕收缩还影响功能运动。有的书中会将长疤痕疙瘩的人也称为疤痕体质，疤痕疙瘩是遗传与环境因素共同作用的结果。尽管您属于疤痕体质的可能性较低，但是您仍需注意日常生活中的饮食要清淡、皮肤护理要清洁卫生。

小贴士

疤痕体质的人在人群中比例极小，其表现为伤口愈合后，表面疤痕呈持续性增大，不但影响外观，而且局部疼痛、红痒，疤痕收缩还影响功能运动。有的书中会将长疤痕疙瘩的人也称为疤痕体质，疤痕疙瘩是遗传与环境因素共同作用的结果，主要表现为伤口愈合后疤痕向外生长，突起皮肤表面、质硬，也可有红痛感觉，但生长到一定程度后，不再继续扩展。疤痕体质的人群应注意日常饮食需清淡，选择无刺激性的护肤品和化妆品，避免接触重金属物及放射线物质。除此之外，平时也要注意安全，避免磕碰留疤。

单基因病

Monogenic Disease

单基因病报告说明

本部分检测内容，主要是帮助您检测是否携带或患有单基因遗传病。单基因遗传病通常较为罕见，因而了解它的人并不多。但是，每个人都有可能是单基因遗传病的携带者，携带者通常没有症状，终生都不发病，但可以将致病基因传递给子女。

对于常染色体隐性疾病，如果夫妻双方恰好携带同一疾病的致病基因，那么子女出生将有1/4几率患上该遗传病。如果是其他遗传方式的疾病，携带者的子女亦有可能成为遗传疾病的患者。

由于这些单基因遗传病往往具有致残、致畸、致死的严重后果，并且大多数此类疾病目前并无有效治疗手段，所以一旦患儿出生，将给家庭、社会造成严重的经济负担和心理影响。本报告携带检测的检测位点一直在更新中，请及时关注最新网络版报告。

预防单基因遗传病的最有效措施，是夫妻双方在怀孕前通过基因检测，排查自己是否为单基因遗传病携带者。若双方没有携带同一疾病的致病基因，可放心怀孕。若双方携带同一疾病的致病基因，则需在临床遗传学医生指导下进行产前诊断或通过辅助生殖手段生育健康宝宝。

如果您尚未生育子女，且本次检测结果显示您携带某一遗传疾病的致病基因，建议您的配偶同样进行基因检测以排除同样为单基因遗传病携带者的可能性；若您已经生育子女，建议为子女进行检测，以指导其未来的婚育。

检测结果详述

所有检测位点中，未携带患病风险突变

附录

单基因遗传病携带结果详述列表

AR：Autosomal recessive　AD：Autosomal dominant　XLD：X-linked dominant　Mi：Mitochondrial
DD：Digenic dominant　Mu：Multifactorial　DR：Digenic recessive　IC：Isolated cases
SMu：Somatic mutation　SMo：Somatic mosaicism　XLR：X-linked recessive　/：复杂

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体隐性耳聋21型	TECTA	AR	未携带
伴或不伴前庭受累的常染色体隐性耳聋36型	ESPN	AR	未携带
伴前庭导水管扩大的常染色体隐性耳聋4型	SLC26A4	AR	未携带
常染色体隐性耳聋76型	SYNE4	AR	未携带
常染色体隐性耳聋84B型	OTOGL	AR	未携带
伴指（趾）甲营养不良的常染色体显性先天性耳聋	ATP6V1B2	AD	未携带
耳聋，肌张力障碍和脑神经髓鞘形成不良	BCAP31	XLR	未携带
DOOR综合征	TBC1D24	AR	未携带
X连锁耳聋1型	PRPS1	XL	未携带
X连锁耳聋5型	AIFM1	XLR	未携带
X连锁耳聋6型	COL4A6	XLR	未携带
伴或不伴假性高钾血症和/或围产期水肿的脱水遗传性口形红细胞增多症1型	PIEZO1	AD	未携带
脱水遗传性口形红细胞增多症2型	KCNN4	AD	未携带
路易体痴呆症	SNCB	AD	未携带
DENT病1型	CLCN5	XLR	未携带
DENT病2型	OCRL	XLR	未携带
牙齿异常和身材矮小	LTBP3	AR	未携带
牙质发育异常2型	DSPP	AD	未携带
牙本质发生不全1型	DSPP	AD	未携带
牙本质发生不全盾3型	DSPP	AD	未携带
DENYS-DRASH综合征	WT1	AD,SMu	未携带
网状色素性皮病	KRT14	AD	未携带
DESANTO-SHINAWI综合征	WAC	AD	未携带
DESBUQUOIS发育不良1型	CANT1	AR	未携带
DESBUQUOIS发育不良2型	XYLT1	AR	未携带
链甾醇病	DHCR24	AR	未携带
伴身材矮小发育迟缓，畸形特征和稀疏毛发	DPH1	AR	未携带
D-甘油酸尿症	GLYCTK	AR	未携带
常染色体性肾源性尿崩症	AQP2	AR,AD	未携带
X连锁肾源性尿崩症	AVPR2	XLR	未携带
垂体性尿崩症	AVP	AD	未携带
胰岛素依赖型糖尿病2型	INS	AD	未携带
胰岛素依赖型糖尿病20型	HNF1A	/	未携带
伴黑棘皮病胰岛素抵抗性糖尿病	INSR	/	未携带
伴先天性甲状腺功能减退新生儿糖尿病	GLIS3	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
非胰岛素依赖型糖尿病	MAPK8IP1	AD	未携带
永久性新生儿糖尿病	KCNJ11	AD	未携带
暂时性新生儿糖尿病1型	ZFP57	/	未携带
暂时性新生儿糖尿病2型	ABCC8	/	未携带
暂时性新生儿糖尿病3型	KCNJ11	AD	未携带
先天再生障碍性贫血1型	RPS19	AD	未携带
先天再生障碍性贫血10型	RPS26	AD	未携带
先天再生障碍性贫血11型	RPL26	AD	未携带
先天再生障碍性贫血13型	RPS29	AD	未携带
伴下颌骨颜面发育不全先天再生障碍性贫血14型	TSR2	XLR	未携带
伴下颌骨颜面发育不全先天再生障碍性贫血15型	RPS28	AD	未携带
先天再生障碍性贫血16型	RPL27	AD	未携带
先天再生障碍性贫血17型	RPS27	AD	未携带
先天再生障碍性贫血3型	RPS24	AD	未携带
先天再生障碍性贫血4型	RPS17	AD	未携带
先天再生障碍性贫血5型	RPL35A	AD	未携带
先天再生障碍性贫血6型	RPL5	AD	未携带
先天再生障碍性贫血7型	RPL11	AD	未携带
先天再生障碍性贫血8型	RPS7	AD	未携带
先天再生障碍性贫血9型	RPS10	AD	未携带
伴肾源性残余椎体骨化缺损	BMPER	AR	未携带
膈疝3型	ZFPM2	/	未携带
先天性失氯性腹泻1型	SLC26A3	AR	未携带
伴有微绒毛萎缩的腹泻2型	MYO5B	AR	未携带
先天性吸收不良性腹泻4型	NEUROG3	AR	未携带
伴簇绒肠病先天性腹泻5型	EPCAM	AR	未携带
腹泻6型	C12orf60	AD	未携带
腹泻7型	DGAT1	AR	未携带
先天性分泌性钠腹泻8型	SLC9A3	AR	未携带
变形性骨发育不全	SLC26A2	AR	未携带
二羧基氨基酸尿症	SLC1A1	AR	未携带
家族性指关节病	TRPV4	AD	未携带
孤立性先天性杵状指	HPGD	AR	未携带
二氢硫辛酰胺脱氢酶缺乏	DLD	AR	未携带
二氢嘧啶酶缺乏	DPYS	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
二氢嘧啶脱氢酶缺乏	DPYD	AR	未携带
二甲基甘氨酸脱氢酶缺乏	DMGDH	AR	未携带
细胞色素P450氧化还原酶缺乏引起的不正常类固醇	POR	/	未携带
DONNAI-BARROW综合征	LRP2	AR	未携带
DONOHUE综合征	INSR	AR	未携带
先天性多巴胺β-羟化酶缺乏	DBH	AR	未携带
DOWLING-DEGOS病1型	KRT5	AD	未携带
DOWLING-DEGOS病2型	POFUT1	AD	未携带
DOWLING-DEGOS病4型	POGLUT1	AD	未携带
DOYNE蜂窝状视网膜营养不良	EFEMP1	AD	未携带
DUANE回缩综合征2型	CHN1	/	未携带
伴或不伴耳聋DUANE回缩综合征3型	MAFB	AD	未携带
DUANE-RADIAL RAY综合征	SALL4	AD	未携带
DUBIN-JOHNSON综合征	ABCC2	AR	未携带
DYGGVE-MELCHIOR-CLAUSEN病	DYM	AR	未携带
遗传性对称性色素异常病	ADAR	AD	未携带
遗传性泛发性色素异常病3型	ABCB6	AD	未携带
常染色体显性先天性角化不全1型	TERC	AD	未携带
		/	未携带
常染色体显性先天性角化不全3型	TINF2	AD	未携带
常染色体显性先天性角化不全6型	ACD	AR,AD	未携带
常染色体隐性先天性角化不全1型	NOLA3	AR	未携带
常染色体隐性先天性角化不全2型	NOLA2	AR	未携带
常染色体隐性先天性角化不全3型	WRAP53	AR	未携带
常染色体隐性先天性角化不全5型	RTEL1	AR,AD	未携带
常染色体隐性先天性角化不全6型	PARN	AR	未携带
X连锁先天性角化不全	DKC1	XLR	未携带
伴面部抽搐家族性运动障碍	ADCY5	AD	未携带
婴儿型肢体和口面运动障碍	PDE10A	AR	未携带
运动障碍，癫痫发作和智力发育障碍	DEAF1	AR	未携带
部分功能障碍发育异常SILVERMAN-HANDMAKER型	HSPG2	AR	未携带
常染色体显性扭曲肌张力障碍1型	TOR1A	AD	未携带
肌阵挛性肌张力障碍11型	SGCE	AD	未携带
肌张力障碍12型	ATP1A3	AD	未携带
肌张力障碍16型	PRKRA	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体隐性扭曲肌张力障碍2型	HPCA	AR	未携带
肌张力障碍23型	CACNA1B	AD	未携带
肌张力障碍24型	ANO3	AD	未携带
肌张力障碍25型	GNAL	AD	未携带
肌张力障碍26型	KCTD17	AD	未携带
肌张力障碍27型	COL6A3	AR	未携带
儿童型肌张力障碍28型	KMT2B	AD	未携带
X连锁扭曲肌张力障碍	TAF1	XLR	未携带
常染色体显性扭曲肌张力障碍4型	TUBB4A	AD	未携带
扭曲肌张力障碍6型	THAP1	AD	未携带
肌张力障碍9型	SLC2A1	AD	未携带
伴视神经萎缩和基底神经节异常儿童型肌张力障碍	MECR	AR	未携带
多巴反应性肌张力障碍	GCH1	AR,AD	未携带
墨蝶呤还原酶缺乏引起多巴反应性肌张力障碍	SPR	AR,?AD	未携带
青少年型肌张力障碍	ACTB	AD	未携带
X连锁少汗外胚层发育不良	EDA	XLR	未携带
常染色体显性少汗/毛发/指甲型外胚层发育不良10A型	EDAR	AD	未携带
常染色体隐性少汗/毛发/牙齿型外胚层发育不良10B型	EDAR	AR	未携带
常染色体显性少汗/毛发/牙齿型外胚层发育不良11A型	EDARADD	AD	未携带
常染色体隐性少汗/毛发/牙齿型外胚层发育不良11B型	EDARADD	AR	未携带
少汗/毛发/牙齿/指甲型外胚层发育不良12型	KDF1	AD	未携带
毛发/牙齿型外胚层发育不良13型	KREMEN1	AR	未携带
毛发/指甲型外胚层发育不良4型	KRT85	AR	未携带
毛发/指甲型外胚层发育不良7型	KRT74	AR	未携带
毛发/指甲型外胚层发育不良9型	HOXC13	AR	未携带
伴免疫缺陷、骨硬化病和淋巴水肿的无汗性外胚层发育不良	IKBKG	/	未携带
伴T细胞免疫缺陷常染色体显性无汗性外胚层发育不良	NFKBIA	AD	未携带
外胚层发育不良、缺指（趾）和黄斑营养不良综合征	CDH3	AR	未携带
伴免疫缺陷少汗型外胚层发育不良	IKBKG	/	未携带
外胚层发育不良/身材矮小综合征	GRHL2	AR	未携带
外胚层发育不良/脆性皮肤综合征	PKP1	/	未携带
外胚层发育不良-并指综合征1型	PVRL4	AR	未携带
常染色体显性孤立性晶状体异位1型	FBN1	AD	未携带
常染色体隐性孤立性晶状体异位2型	ADAMTSL4	AR	未携带
晶状体及瞳孔异位	ADAMTSL4	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
缺指畸形，外胚层发育不良和唇腭裂综合征3型	TP63	AD	未携带
生腱蛋白-X缺乏引起的EHLERS-DANLOS综合征	TNXB	AR	未携带
EHLERS-DANLOS综合征脊椎发育不良1型	B4GALT7	AR	未携带
常染色体隐性心脏瓣膜型EHLERS-DANLOS综合征	COL1A2	AR	未携带
EHLERS-DANLOS综合征经典型	COL5A1	AD	未携带
EHLERS-DANLOS综合征皮肤脆裂型	ADAMTS2	AR	未携带
EHLERS-DANLOS综合征脊柱后侧凸型2型	FKBP14	AR	未携带
EHLERS-DANLOS综合征肌肉挛缩型1型	CHST14	AR	未携带
EHLERS-DANLOS综合征肌肉挛缩型2型	DSE	AR	未携带
EHLERS-DANLOS综合征牙周病型2型	C1S	AD	未携带
EHLERS-DANLOS综合征脊椎发育不良型2型	B3GALT6	AR	未携带
常染色体显性EHLERS-DANLOS综合征4型	COL3A1	AD	未携带
EHLERS-DANLOS综合征6型	PLOD1	AR	未携带
常染色体显性EHLERS-DANLOS综合征7型	COL1A2	AD	未携带
EIKEN综合征	PTH1R	AR	未携带
椭圆形红细胞增多症1型	EPB41	AR,AD	未携带
椭圆形红细胞增多症2型	SPTA1	AD	未携带
ELLIS-VAN CREVELD综合征	EVC2	AR	未携带
X连锁EMERY-DREIFUSS肌营养不良1型	EMD	XLR	未携带
常染色体显性EMERY-DREIFUSS肌营养不良2型	LMNA	AD	未携带
常染色体隐性EMERY-DREIFUSS肌营养不良3型	LMNA	AR	未携带
常染色体显性EMERY-DREIFUSS肌营养不良4型	SYNE1	AD	未携带
常染色体显性EMERY-DREIFUSS肌营养不良5型	SYNE2	AD	未携带
常染色体显性EMERY-DREIFUSS肌营养不良7型	TMEM43	AD	未携带
线粒体和过氧化物酶裂变缺陷引起的脑病1型	DNM1L	AR,AD	未携带
线粒体和过氧化物酶裂变缺陷缺陷的脑病2型	MFF	AR	未携带
乙基丙二酸脑病	ETHE1	AR	未携带
伴神经丝氨酸蛋白酶包涵体家族性脑病	SERPINI1	AD	未携带
MECP2突变型引起的新生儿重度脑病	MECP2	XLR	未携带
伴脑萎缩和胼胝体薄的进行性早发型脑病	TBCD	AR	未携带
伴脑水肿和/或白质脑病的进行性早发型脑病	NAXE	AR	未携带
伴肌萎缩和视神经萎缩的进行性脑病	TBCE	AR	未携带
伴或不伴脂肪营养不良的进行性脑病	BSCL2	AR	未携带
内分泌-脑骨发育不良	ICK	AR	未携带
常染色体显性骨内膜增生	LRP5	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
蓝视锥细胞增强综合征	NR2E3	AR	未携带
肠激酶缺乏	PRSS7	AR	未携带
疣状表皮发育不良	TMC8	AR	未携带
常染色体显性营养不良性大疱性表皮松解	COL7A1	AD	未携带
常染色体隐性营养不良性大疱性表皮松解	COL7A1	AR	未携带
胫骨前营养不良性大疱性表皮松解	COL7A1	AR,AD	未携带
伴幽门闭锁交界性大疱性表皮松解	ITGB4	AR	未携带
伴洄游性环形红斑单纯大疱性表皮松解	KRT5	/	未携带
伴色素沉着单纯大疱性表皮松解	KRT5	AD	未携带
伴肌营养不良大疱性表皮松解	PLEC	AR	未携带
伴指甲营养不良大疱性表皮松解	PLEC	AR	未携带
伴幽门闭锁单纯大疱性表皮松解	PLEC	AR	未携带
常染色体隐性单纯大疱性表皮松解1型	KRT14	AR	未携带
常染色体隐性单纯大疱性表皮松解2型	DST	AR	未携带
单纯大疱性表皮松解DOWLING-MEARA型	KRT14	AD	未携带
广义型单纯大疱性表皮松解	KRT14	AD	未携带
伴瘢痕和脱发广义型单纯大疱性表皮松解	KLHL24	AD	未携带
局部型单纯大疱性表皮松解	KRT14	AD	未携带
单纯大疱性表皮松解OGNA型	PLEC1	AD	未携带
先天性局限性皮肤缺失和指甲畸形大疱性表皮松解	COL7A1	AD	未携带
交界型大疱性表皮松解HERLITZ型	LAMA3	AR	未携带
交界型大疱性表皮松解非HERLITZ型	LAMA3	AR	未携带
致死性皮肤棘层松解大疱性皮肤松解	DSP	AR	未携带
表皮松解性角化过度	KRT10	AR,AD	未携带
维生素B6依赖性早发型癫痫	PROSC	AR	未携带
成人肌无力家族性癫痫2型	ADRA2B	AD	未携带
成人肌无力家族性癫痫5型	CNTN2	AR	未携带
伴可变灶家族性局灶性癫痫1型	DEPDC5	AD	未携带
伴可变灶家族性局灶性癫痫2型	NPRL2	AD	未携带
伴可变灶家族性局灶性癫痫3型	NPRL3	AD	未携带
家族性颞叶癫痫1型	LGI1	AD	未携带
家族性颞叶癫痫5型	CPA6	AR,AD	未携带
家族性颞叶癫痫7型	RELN	AD	未携带
家族性颞叶癫痫8型	GAL	AD	未携带
伴或不伴智力缺陷和言语障碍的局灶性癫痫	GRIN2A	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
癫痫，听力损失和精神发育迟滞综合征	SPATA5	AR	未携带
青少年肌阵挛癫痫	EFHC1	AD	未携带
夜间额叶癫痫1型	CHRNA4	AD	未携带
夜间额叶癫痫3型	CHRNB2	/	未携带
夜间额叶癫痫4型	CHRNA2	AD	未携带
夜间额叶癫痫5型	KCNT1	AD	未携带
进行性肌阵挛性癫痫7型	KCNC1	AD	未携带
进行性肌阵挛性癫痫10型	PRDM8	AR	未携带
进行性肌阵挛性癫痫1B型	PRICKLE1	AR	未携带
伴或不伴细胞内含物进行性肌阵挛性癫痫3型	KCTD7	AR	未携带
伴或不伴肾功能衰竭进行性肌阵挛性癫痫4型	SCARB2	AR	未携带
进行性肌阵挛性癫痫6型	GOSR2	AR	未携带
进行性肌阵挛性癫痫8型	CERS1	AR	未携带
进行性肌阵挛性癫痫9型	LMNB2	AR	未携带
吡哆醇依赖性癫痫	ALDH7A1	AR	未携带
伴可变学习障碍和行为障碍的X连锁癫痫	SYN1	XLD,XLR	未携带
儿童发作型癫痫性脑病	CHD2	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病1型	ARX	XLR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病11型	SCN2A	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病12型	PNKP	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病13型	SCN8A	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病14型	KCNT1	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病16型	TBC1D24	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病17型	GNAO1	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病18型	SZT2	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病19型	GABRA1	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病2型	CDKL5	XLD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病21型	NECAP1	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病23型	DOCK7	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病24型	HCN1	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病25型	SLC13A5	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病26型	KCNB1	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病27型	GRIN2B	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病28型	WWOX	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病29型	AARS	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
早期婴儿型癫痫性脑病3型	SLC25A22	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病30型	SIK1	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病31型	DNM1	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病32型	KCNA2	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病33型	EEF1A2	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病34型	SLC12A5	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病35型	ITPA	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病36型	ALG13	XLD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病37型	FRRS1L	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病38型	ARV1	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病39型	SLC25A12	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病4型	STXBP1	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病40型	GUF1	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病41型	SLC1A2	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病42型	CACNA1A	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病43型	GABRB3	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病44型	UBA5	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病45型	GABRB1	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病46型	GRIN2D	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病47型	FGF12	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病48型	AP3B2	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病49型	DENND5A	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病5型	SPTAN1	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病50型	CAD	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病51型	MDH2	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病52型	SCN1B	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病53型	SYNJ1	AR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病54型	HNRNPU	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病6型	SCN9A	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病7型	KCNQ2	AD	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病8型	ARHGEF9	XLR	未携带
早期婴儿型癫痫性脑病9型	PCDH19	XL	未携带
骨骺软骨发育不全MIURA型	NPR2	AD	未携带
多发性骨骺发育不良1型	COMP	AD	未携带
多发性骨骺发育不良3型	COL9A3	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
多发性骨骺发育不良4型	SLC26A2	AR	未携带
多发性骨骺发育不良5型	MATN3	AD	未携带
多发性骨骺发育不良6型	COL9A1	AD	未携带
伴早发性糖尿病多发性骨骺发育不良	EIF2AK3	AR	未携带
伴近视和传导性耳聋的多发性骨骺发育不良	COL2A1	AD	未携带
发作性共济失调1型	KCNA1	AD	未携带
发作性共济失调2型	CACNA1A	AD	未携带
发作性共济失调5型	CACNB4	AD	未携带
发作性共济失调6型	SLC1A3	AD	未携带
发作性运动诱发性运动障碍1型	PRRT2	AD	未携带
家族性间歇性疼痛综合征1型	MSC-AS1,TRPA1	AD	未携带
家族性间歇性疼痛综合征2型	SCN10A	AD	未携带
家族性间歇性疼痛综合征3型	SCN11A	AD	未携带
上皮复发性糜烂营养不良	COL17A1	AD	未携带
EPSTEIN综合征	MYH9	AD	未携带
原发性红斑性肢痛症	SCN9A	AD	未携带
红细胞乳酸转运体缺陷	SLC16A1	AD	未携带
家族性红细胞增多症1型	JAK2	/	未携带
家族性红细胞增多症2型	VHL	AR	未携带
家族性红细胞增多症3型	EGLN1	AD	未携带
家族性红细胞增多症4型	EPAS1	/	未携带
伴掌跖角化病、少毛症和高IgE的先天性红皮病	DSG1	AR	未携带
先天性网状鱼鳞样红皮病	KRT10	AD	未携带
进行性可变性红斑皮肤角化症1型	GJB3	AR,AD	未携带
进行性可变性红斑皮肤角化症2型	GJB4	AD	未携带
进行性可变性红斑皮肤角化症3型	GJA1	AD	未携带
进行性可变性红斑皮肤角化症4型	KDSR	AR	未携带
雌激素抵抗	ESR1	AR	未携带
EVEN-PLUS综合征	HSPA9	AR	未携带
核黄素应答的运动不耐受	SLC25A32	AR	未携带
剥脱性综合征	LTBP2	AD	未携带
胰脏外分泌功能不足、异常红血球生成贫血和颅盖骨肥大	COX4I2	AR	未携带
多发性外生骨疣1型	EXT1	AD	未携带
多发性外生骨疣2型	EXT2	AD	未携带
渗出性玻璃体视网膜病变1型	FZD4	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
X连锁渗出性玻璃体视网膜病变2型	NDP	/	未携带
渗出性玻璃体视网膜病变5型	TSPAN12	AD	未携带
渗出性玻璃体视网膜病变6型	ZNF408	AD	未携带
FABRY病	GLA	XL	未携带
斜面裂1型	SPECC1L	AD	未携带
FILS综合征	POLE	AR	未携带
FDLAB综合征	ASPH	AR	未携带
先天性遗传性面神经麻痹3型	HOXB1	AR	未携带
面肩肱型肌营养不良症2型	SMCHD1	/	未携带
凝血因子5和8因子联合缺乏1型	LMAN1	AR	未携带
凝血因子5和8因子联合缺乏2型	MCFD2	/	未携带
凝血因子5缺乏	F5	AR	未携带
凝血因子7缺乏	F7	AR	未携带
凝血因子10缺乏	F10	AR	未携带
凝血因子11缺乏	F11, F11-AS1	/	未携带
凝血因子12缺乏	F12	AR	未携带
凝血因子13A亚基缺乏	F13A1	AR	未携带
凝血因子13B亚基缺乏	F13B	AR	未携带
原发性牙齿萌出障碍	PTH1R	AD	未携带
家族性寒冷性自身炎症性综合征1型	NLRP3	AD	未携带
家族性寒冷性自身炎症性综合征2型	NLRP12	AD	未携带
家族性寒冷性自身炎症性综合征4型	NLRC4	AD	未携带
家族性地中海热	MEFV	AR	未携带
常染色体显性家族性地中海热	MEFV	AD	未携带
范可尼贫血互补A群	FANCA	AR	未携带
范可尼贫血互补C群	FANCC	AR	未携带
范可尼贫血互补D1群	BRCA2	AR	未携带
范可尼贫血互补D2群	FANCD2	AR	未携带
范可尼贫血互补E群	FANCE	AR	未携带
范可尼贫血互补F群	FANCF	/	未携带
范可尼贫血互补G群	FANCG	/	未携带
范可尼贫血互补I群	FANCI	AR	未携带
范可尼贫血互补J群	BRIP1	/	未携带
范可尼贫血互补L群	FANCL	AR	未携带
范可尼贫血互补N群	PALB2	/	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
范可尼贫血互补O群	RAD51C	AR	未携带
范可尼贫血互补Q群	ERCC4	AR	未携带
范可尼贫血互补R群	RAD51	AD	未携带
范可尼贫血互补T群	UBE2T	AR	未携带
范可尼贫血互补V群	MAD2L2	AR	未携带
范可尼肾小管综合征3型	EHHADH	AD	未携带
伴青少年发病的成人型糖尿病的范可尼肾小管综合征4型	HNF4A	AD	未携带
FANCONI-BICKEL综合征	SLC2A2	AR	未携带
FARBER脂肪肉芽肿	ASAH1	AR	未携带
致死性家族性失眠症	PRNP	AD	未携带
家族性高热惊厥11型	CPA6	AR	未携带
家族性高热惊厥4型	GPR98	AD	未携带
FECHTNER综合征	MYH9	AD	未携带
FEINGOLD综合征1型	MYCN	AD	未携带
胎儿运动不能变形序列	RAPSN	AR	未携带
FG综合征2型	FLNA	XL	未携带
FG综合征4型	CASK	/	未携带
纤维软骨增生1型	COL11A1	AR	未携带
进行性骨化性纤维发育不良	ACVR1	AD	未携带
牙龈纤维瘤病1型	SOS1	AD	未携带
先天性眼外肌纤维化1型	KIF21A	AD	未携带
先天性眼外肌纤维化2型	ARIX	AR	未携带
伴或不伴眼外肌受累的先天性眼外肌纤维化3A型	TUBB3	AD	未携带
先天性眼外肌纤维化5型	COL25A1	AR	未携带
FUHRMANN综合征	WNT7A	AR	未携带
腓骨发育不全和复杂短指	GDF5,GDF5OS	AR	未携带
FICOLIN3缺乏	FCN3	AR	未携带
FILIPPI综合征	CKAP2L	AR	未携带
鱼眼病	LCAT	AR	未携带
FLOATING-HARBOR综合征	SRCAP	AD	未携带
局灶性皮肤发育不全	PORCN	XLD	未携带
局灶性面部皮肤发育异常3型SETLEIS型	TWIST2	AR	未携带
局灶性节段性肾小球硬化症1型	ACTN4	AD	未携带
局灶性节段性肾小球硬化症2型	TRPC6	/	未携带
局灶性节段性肾小球硬化症5型	INF2	/	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
局灶性节段性肾小球硬化症6型	MYO1E	AR	未携带
局灶性节段性肾小球硬化症7型	PAX2	AD	未携带
局灶性节段性肾小球硬化症8型	ANLN	AD	未携带
局灶性节段性肾小球硬化症9型	CRB2	AR	未携带
遗传性叶酸吸收不良	SLC46A1	AR	未携带
中央凹发育不良1型	PAX6	AD	未携带
中央凹发育不良2型	SLC38A8	AR	未携带
脆性X综合征	FMR1	XLD	未携带
FRANK-TER HAAR综合征	SH3PXD2B	AR	未携带
FRASER综合征	FRAS1	AR	未携带
FRASIER综合征	WT1	AD,SMu	未携带
额骨干骺端发育不良1型	FLNA	XLR	未携带
额骨干骺端发育不良2型	MAP3K7	AD	未携带
额鼻发育不良1型	ALX3	AR	未携带
额鼻发育不良2型	ALX4	AR	未携带
额鼻发育不良3型	ALX1	/	未携带
额颞痴呆	MAPT	AD	未携带
额颞叶痴呆和/或肌萎缩性侧索硬化症2型	CHCHD10	AD	未携带
额颞叶痴呆和/或肌萎缩性侧索硬化症3型	SQSTM1	AD	未携带
额颞叶痴呆和/或肌萎缩性侧索硬化症4型	TBK1	AD	未携带
3号常染色体相关的额颞叶痴呆	CHMP2B	AD	未携带
GRN相关伴TDP43内含物额颞叶变性	GRN	AD	未携带
遗传性果糖不耐受	ALDOB	AR	未携带
果糖1,6-二磷酸酶缺乏	FBP1	AR	未携带
岩藻糖苷贮积症	FUCA1	AR	未携带
延胡索酸酶缺乏	FH	AR	未携带
白点状眼底	RLBP1	AR,AD	未携带
γ-氨基丁酸转氨酶缺乏	ABAT	AR	未携带
GABRIELE-DE VRIES综合征	YY1	AD	未携带
半乳糖激酶缺乏	GALK1	AR	未携带
半乳糖异构酶缺乏	GALE	AR	未携带
半乳糖血症	GALT	AR	未携带
半乳糖唾液酸沉积症	CTSA	AR	未携带
胆囊疾病1型	ABCB4	AR,AD	未携带
GALLOWAY-MOWAT综合征	WDR73	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
γ-谷氨酰半胱氨酸合成酶缺乏引起的溶血性贫血	GCLC	AR	未携带
GAPO综合征	ANTXR1	AR	未携带
胃肠道缺陷与免疫缺陷综合征	TTC7A	AR	未携带
鞘脂C缺乏引起的非典型戈谢病	PSAP	/	未携带
围产期致死型戈谢病	GBA	AR	未携带
戈谢病1型	GBA	AR	未携带
戈谢病2型	GBA	AR	未携带
戈谢病3型	GBA	AR	未携带
戈谢病3C型	GBA	AR	未携带
伴进行性脊柱侧凸家族性水平方向的凝视性麻痹1型	ROBO3	AR	未携带
GELEOPHYSIC发育不良1型	ADAMTSL2	AR	未携带
GELEOPHYSIC发育不良2型	FBN1	AD	未携带
伴热性惊厥的全身型癫痫1型	SCN1B	AD	未携带
伴热性惊厥的全身型癫痫2型	SCN1A	AD	未携带
伴热性惊厥的全身型癫痫3型	GABRG2	AD	未携带
伴热性惊厥的全身型癫痫7型	SCN9A	AD	未携带
伴热性惊厥的全身型癫痫9型	STX1B	AD	未携带
GENITOPATELLAR综合征	KAT6B	AD	未携带
GO综合征	GORAB	AR	未携带
GERSTMANN-STRAUSSLER病	PRNP	AD	未携带
GHOSAL血液骨干发育不良	TBXAS1	AR	未携带
常染色体隐性巨大轴突神经病1型	GAN	AR	未携带
常染色体显性巨大轴突神经病2型	DCAF8	AD	未携带
GILLES DE LA TOURETTE综合征	SLITRK1	AD	未携带
GILLESPIE综合征	ITPR1	AR,AD	未携带
GILLESSEN-KAESBACH-NISHIMURA综合征	ALG9	AR	未携带
GITELMAN综合征	SLC12A3	AR	未携带
血小板无力症	ITGA2B	AR	未携带
GLASS综合征	SATB2	AD	未携带
开角A型青光眼1型	MYOC	AD	未携带
开角F型青光眼1型	ASB10	/	未携带
开角G型青光眼1型	WDR36	/	未携带
开角O型青光眼1型	NTF4	/	未携带
先天性原发性A型青光眼3型	CYP1B1	AR	未携带
先天性原发性D型青光眼3型	LTBP2	/	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
先天性原发性E型青光眼3型	TEK	AD	未携带
原发性开角青光眼	OPTN	AD	未携带
全身发展迟缓，胼胝体缺如或发育不全和面容畸形	ZNF148	AD	未携带
伴高尿酸血症和等渗尿的肾小球囊性病变	UMOD	/	未携带
伴纤连蛋白沉积的肾小球病2型	FN1	AD	未携带
球形细胞静脉畸形	GLMN	AD	未携带
糖皮质激素缺乏1型	MC2R	AR	未携带
糖皮质激素缺乏2型	MRAP	AR	未携带
伴或不伴盐皮质激素缺乏糖皮质激素缺乏4型	NNT	AR	未携带
全身性糖皮质激素抵抗	NR3C1	AD	未携带
葡萄糖/半乳糖吸收障碍	SLC5A1	AR	未携带
GLUT1缺乏综合征1型	SLC2A1	AR,AD	未携带
GLUT1缺乏综合征2型	SLC2A1	AD	未携带
谷氨酸亚胺基甲基转移酶缺乏	FTCD	AR	未携带
先天性谷氨酰胺缺乏	GLUL	AR	未携带
戊二酸血症1型	GCDH	AR	未携带
戊二酸尿症3型	C7ORF10	AR	未携带
谷胱甘肽合成酶缺乏	GSS	AR	未携带
红细胞谷胱甘肽合成酶缺乏引起的溶血性贫血	GSS	AR	未携带
甘油激酶缺乏	GK	XLR	未携带
甘氨酸脑病	AMT	AR	未携带
伴正常血清甘氨酸甘氨酸脑病	SLC6A9	AR	未携带
甘氨酸N-甲基转移酶缺乏	GNMT	AR	未携带
肝糖原贮积病0型	GYS2	AR	未携带
肌糖原贮积病0型	GYS1	AR	未携带
糖原贮积病1A型	G6PC	AR	未携带
糖原贮积病1B型	SLC37A4	AR	未携带
糖原贮积病1C型	SLC37A4	AR	未携带
糖原贮积病2型	GAA	AR	未携带
糖原贮积病3型	AGL	AR	未携带
糖原贮积病4型	GBE1	AR	未携带
糖原贮积病9A1型	PHKA2	XLR	未携带
糖原贮积病9B型	PHKB	AR	未携带
糖原贮积病9C型	PHKG2	AR	未携带
先天性致死性心脏糖原贮积病	PRKAG2	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
糖原贮积病5型	PYGM	AR	未携带
糖原贮积病6型	PYGL	AR	未携带
糖原贮积病7型	PFKM	AR	未携带
糖原贮积病10型	PGAM2	AR	未携带
糖原贮积病11型	LDHA	AR	未携带
糖原贮积病12型	ALDOA	AR	未携带
糖原贮积病13型	ENO3	AR	未携带
糖原贮积病15型	GYG1	AR	未携带
糖原贮积病15D型	PHKA1	XLR	未携带
糖基磷脂酰肌醇缺乏	PIGM	AR	未携带
GM1-神经节苷脂贮积病1型	GLB1	AR	未携带
GM1-神经节苷脂贮积病2型	GLB1	AR	未携带
GM1-神经节苷脂贮积病3型	GLB1	AR	未携带
GM2-神经节苷脂贮积病AB突变型	GM2A	AR	未携带
GNATHODIAPHYSEAL发育不良	ANO5	AD	未携带
GOLDBERG-SHPRINTZEN综合征	KIF1BP	AR	未携带
GORDON HOLMES综合征	RNF216	AR	未携带
竹叶骨发育不良	FAM111A	AD	未携带
GRACILE综合征	BCS1L	/	未携带
GRANGE综合征	YY1AP1	AR	未携带
常染色体隐性细胞色素b-阴性慢性肉芽肿病	CYBA	AR	未携带
常染色体隐性细胞色素b-阳性慢性肉芽肿病1型	NCF1	AR	未携带
常染色体隐性细胞色素b-阳性慢性肉芽肿病2型	NCF2	AR	未携带
常染色体隐性细胞色素b-阳性慢性肉芽肿病3型	NCF4	AR	未携带
X连锁慢性肉芽肿病	CYBB	XLR	未携带
灰色血小板综合征	NBEAL2	AR	未携带
GREENBERG发育不良	LBR	AR	未携带
GREIG头多指综合征	GLI3	AD	未携带
GRISCELLI综合征2型	RAB27A	AR	未携带
GRISCELLI综合征3型	MLPH	AR	未携带
部分孤立性生长激素缺乏	GHSR	AR,AD	未携带
伴免疫缺陷的生长激素不敏感	STAT5B	/	未携带
局部生长激素不敏感	GHR	/	未携带
伴独特面部的严重生长受限	IGF2	AD	未携带
生长受限，发育迟缓和面部畸形	FTO	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
生长受限，智力发育障碍，肌张力低下和肝病	IARS	AR	未携带
脉络膜视网膜环状萎缩	OAT	AR	未携带
HAIM-MUNK综合征	CTSC	AR	未携带
HAJDU-CHENEY综合征	NOTCH2	AD	未携带
HAMAMY综合征	IRX5	AR	未携带
手-足-生殖器综合征	HOXA13	AD	未携带
HAREL-YOON综合征	ATAD3A	AR,AD	未携带
HARTNUP障碍	SLC6A19	AR	未携带
HARTSFIELD综合征	FGFR1	AD	未携带
乙酸尿	HPD	AD	未携带
心脏和脑畸形综合征	SMG9	AR	未携带
先天性心脏缺陷和其他先天性异常	GATA6	AD	未携带
心-手综合征SLOVENIAN型	LMNA	AD	未携带
HEIMLER综合征1型	PEX1	AR	未携带
HEIMLER综合征2型	PEX6	AR	未携带
变性珠蛋白小体贫血	HBB	AD	未携带
HVDA综合征	ADNP	AD	未携带
良性家族性血尿	COL4A3	AD	未携带
血色病1型	HFE	AR	未携带
血色病2A型	HJV	AR	未携带
血色病2B型	HAMP	AR	未携带
血色病3型	TFR2	AR	未携带
血色病4型	SLC40A1	AD	未携带
血色病5型	FTH1	AD	未携带
伴或不伴免疫介导的多发性神经病CD59介导的溶血性贫血	CD59	AR	未携带
磷酸葡糖异构酶缺乏引起的非球红细胞溶血性贫血	GPI	AR	未携带
己糖激酶缺乏引起的非球形红细胞溶血性贫血	HK1	AR	未携带
家族性噬血细胞性淋巴组织增生2型	PRF1	AR	未携带
家族性噬血细胞性淋巴组织增生3型	UNC13D	/	未携带
家族性噬血细胞性淋巴组织增生4型	STX11	AR	未携带
家族性噬血细胞性淋巴组织增生5型	STXBP2	/	未携带
血友病A型	F8	XLR	未携带
血友病B型	F9	XLR	未携带
脑出血性破坏，室管膜下钙化和白内障	JAM3	AR	未携带
HENNEKAM淋巴管扩张-淋巴水肿综合征1型	CCBE1	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
HENNEKAM淋巴管扩张-淋巴水肿综合征2型	FAT4	AR	未携带
肝素辅因子2缺乏	SERPIND1	AD	未携带
肝脂肪酶缺乏	LIPC	AR	未携带
伴免疫缺陷肝静脉闭塞病	SP110	AR	未携带
遗传性运动和感觉神经病2C型	TRPV4	AD	未携带
伴早期呼吸衰竭遗传性肌病	TTN	/	未携带
HERMANSKY-PUDLAK综合征1型	HPS1	AR	未携带
HERMANSKY-PUDLAK综合征10型	AP3D1	AR	未携带
HERMANSKY-PUDLAK综合征2型	AP3B1	AR	未携带
HERMANSKY-PUDLAK综合征3型	HPS3	AR	未携带
HERMANSKY-PUDLAK综合征4型	HPS4	AR	未携带
HERMANSKY-PUDLAK综合征5型	HPS5	AR	未携带
HERMANSKY-PUDLAK综合征6型	HPS6	AR	未携带
HERMANSKY-PUDLAK综合征7型	DTNBP1	AR	未携带
HERMANSKY-PUDLAK综合征8型	BLOC1S3	AR	未携带
HERMANSKY-PUDLAK综合征9型	BLOC1S6	AR	未携带
X连锁内脏异位1型	ZIC3	XLR	未携带
常染色体内脏异位2型	CFC1	AD	未携带
常染色体内脏异位4型	ACVR2B	AR	未携带
常染色体内脏异位5型	NODAL	AD	未携带
常染色体内脏异位6型	CFAP53	AR	未携带
常染色体内脏异位8型	PKD1L1	AR	未携带
巨结肠，心脏病和自主神经功能障碍	ECE1	AD	未携带
组织细胞增多-淋巴结病PLUS综合征	SLC29A3	AR	未携带
全羧化酶合成酶缺乏	HLCS	AR	未携带
前脑无裂畸形11型	CDON	IC,AD	未携带
前脑无裂畸形2型	SIX3	AD	未携带
前脑无裂畸形3型	SHH	AD	未携带
前脑无裂畸形4型	TGIF	AD	未携带
前脑无裂畸形5型	ZIC2	AD	未携带
前脑无裂畸形7型	PTCH1	AD	未携带
前脑无裂畸形9型	GLI2	AD	未携带
HOLT-ORAM综合征	TBX5	AD	未携带
胱硫醚β-合酶缺乏引起高胱氨酸尿	CBS	AR	未携带
N(5,10)-亚甲基四氢叶酸还原酶活性缺乏引起高胱氨酸尿	MTHFR	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
高胱氨酸尿-巨红细胞性贫血cblE互补型	MTRR	AR	未携带
高胱氨酸尿-巨红细胞性贫血cblG互补型	MTR	AR	未携带
HSD10线粒体病	HSD17B10	XLD	未携带
HUNTINGTON样病1型	PRNP	AD	未携带
HUNTINGTON样病2型	JPH3	AD	未携带
HURLER综合征	IDUA	AR	未携带
HURLER-SCHEIE综合征	IDUA	AR	未携带
HUTCHINSON-GILFORD PROGERIA综合征	LMNA	AR,AD	未携带
玻璃样纤维瘤病综合征	ANTXR2	AR	未携带
复发性葡萄胎1型	NLRP7	AR	未携带
复发性葡萄胎2型	KHDC3L	AR	未携带
中脑导水管狭窄引起脑积水	L1CAM	XLR	未携带
常染色体隐性非综合征脑积水1型	CCDC88C	AR	未携带
常染色体隐性非综合征脑积水2型	MPDZ	AR	未携带
HYDROLETHALUS综合征1型	HYLS1	AR	未携带
HYDROLETHALUS综合征2型	KIF7	AR	未携带
乳酸性酸中毒水肿和铁粒幼细胞性贫血	LARS2	AR	未携带
羟基犬尿酸尿症	KYNU	AR	未携带
家族性高醛甾酮症1型	CYP11B1	AD	未携带
家族性高醛甾酮症3型	KCNJ5	AD	未携带
高血α-脂蛋白症	CETP	AD	未携带
高胆红素血症ROTOR型	SLCO1B1	DR	未携带
短暂性家族性新生儿高胆红素血症	UGT1A1	AR	未携带
高胆红素肝血症	BLVRA	AR,AD	未携带
婴儿型高钙血症1型	CYP24A1	AR	未携带
婴儿型高钙血症2型	SLC34A1	AR	未携带
常染色体显性高胡萝卜素血症和维生素A缺乏	BCMO1	AD	未携带
孤立性高氯性多汗	CA12	AR	未携带
家族性高胆烷血症	TJP2	/	未携带
常染色体显性高胆固醇血症3型	PCSK9	AD	未携带
常染色体显性高胆固醇血症B型	APOB	AD	未携带
常染色体隐性高胆固醇血症	LDLRAP1	AR	未携带
家族型高胆固醇血症	LDLR	AD	未携带
过度惊骇2型	GLRB	AR	未携带
过度惊骇3型	SLC6A5	AR,AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
遗传性过度惊骇1型	GLRA1	AR,AD	未携带
伴或不伴白内障高铁蛋白血症	FTL	AD	未携带
高甘氨酸血症，乳酸性酸中毒和癫痫	LIAS	AR	未携带
高甘氨酸尿症	SLC36A2	AD	未携带
高IgD综合征	MVK	AR	未携带
常染色体显性高IgE反复感染综合征	STAT3	AD	未携带
常染色体隐性高IgE反复感染综合征	DOCK8	AR	未携带
家族性高胰岛素低血糖症1型	ABCC8	AR,AD	未携带
家族性高胰岛素低血糖症2型	KCNJ11	AR	未携带
家族性高胰岛素低血糖症3型	GCK	AD	未携带
家族性高胰岛素低血糖症4型	HADH	AR	未携带
家族性高胰岛素低血糖症5型	INSR	AD	未携带
家族性高胰岛素低血糖症6型	GLUD1	AD	未携带
家族性高胰岛素低血糖症7型	SLC16A1	AD	未携带
高钾血性周期性瘫痪	SCN4A	AD	未携带
家族性联合高脂血症	LPL	AD	未携带
高脂蛋白血症1型	LPL	AR	未携带
高脂蛋白血症1D型	GPIHBP1	AR	未携带
高脂蛋白血症3型	APOE	/	未携带
高脂蛋白血症5型	APOA5	AD	未携带
高赖氨酸血症1型	AASS	AR	未携带
伴肌张力失常高锰血症1型	SLC30A10	AR	未携带
伴肌张力失常高锰血症2型	SLC39A14	AR	未携带
腺苷激酶缺乏引起高甲硫氨酸血症	ADK	AR	未携带
伴S腺苷高半胱氨酸水解酶缺乏高甲硫氨酸血症	AHCY	AR	未携带
高鸟胺酸血症-高氨血症-同型瓜氨酸尿综合征	SLC25A15	AR	未携带
原发性高草酸尿1型	AGXT	AR	未携带
原发性高草酸尿2型	GRHPR	AR	未携带
原发性高草酸尿3型	HOGA1	/	未携带
甲状旁腺功能亢进1型	CDC73	AD	未携带
伴下颌肿瘤甲状旁腺功能亢进2型	CDC73	AD	未携带
甲状旁腺功能亢进4型	GCM2	AD	未携带
新生儿严重甲状旁腺功能亢进	CASR	AR,AD	未携带
BH4缺乏高苯丙氨酸血症A型	PTS	AR	未携带
BH4缺乏高苯丙氨酸血症B型	GCH1	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
BH4缺乏高苯丙氨酸血症C型	QDPR	AR	未携带
BH4缺乏高苯丙氨酸血症D型	PCBD1	AR	未携带
非BH4缺乏高苯丙氨酸血症轻型	DNAJC12	AR	未携带
伴智力迟钝高磷酸酶综合征1型	PIGV	AR	未携带
伴智力迟钝高磷酸酶综合征2型	PIGO	AR	未携带
伴智力迟钝高磷酸酶综合征3型	PGAP2	AR	未携带
伴智力迟钝高磷酸酶综合征4型	PGAP3	AR	未携带
伴智力迟钝高磷酸酶综合征5型	PIGW	AR	未携带
伴智力迟钝高磷酸酶综合征6型	PIGY	AR	未携带
伴或不伴色素减退的家族进行性色素过度沉着	KITLG	AD	未携带
血胰岛素原过多	INS	AD	未携带
高催乳素血症	PRLR	AD	未携带
高脯氨酸血症1型	PRODH	AR	未携带
高脯氨酸血症2型	ALDH4A1	AR	未携带
高血压和短指综合征	PDE3A	AD	未携带
家族性妊娠期甲状腺功能亢进	TSHR	/	未携带
非自身免疫性甲状腺机能亢进	TSHR	IC,AD	未携带
短暂性婴儿高甘油三酯血症	GPD1	AR	未携带
DEJERINE-SOTTAS型肥大性神经病	PRX	AR,AD	未携带
常染色体隐性原发性肥大性骨关节病1型	HPGD	AR	未携带
常染色体隐性原发性肥大性骨关节病2型	SLCO2A1	AR	未携带
高尿酸血症、肺动脉高压、肾功能衰竭和碱中毒综合征	SARS2	AR	未携带
家族性青少年高尿酸血症肾病1型	UMOD	AD	未携带
家族性青少年高尿酸血症肾病2型	REN	AD	未携带
家族性青少年高尿酸血症肾病4型	SEC61A1	AD	未携带
原发性α低脂蛋白血症	ABCA1	/	未携带
家族性低β脂蛋白血症1型	APOB	AR	未携带
家族性低β脂蛋白血症2型	ANGPTL3	AR	未携带
常染色体显性低血钙症1型	CASR	AD	未携带
常染色体显性低血钙症2型	GNA11	AD	未携带
家族性低钙尿高钙血症1型	CASR	AD	未携带
家族性低钙尿高钙血症2型	GNA11	AD	未携带
家族性低钙尿高钙血症3型	AP2S1	AD	未携带
软骨发育不良	FGFR3	AD	未携带
亮氨酸感应低血糖	ABCC8	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症1型	KAL1	XLR	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症10型	TAC3	AR	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症11型	TACR3	AR	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症12型	GNRH1	AR	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症13型	KISS1	AR	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症14型	WDR11	AD	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症17型	SPRY4	AD	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症19型	DUSP6	AD	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症2型	FGFR1	AD	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症20型	FGF17	AD	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症21型	FLRT3	AD	未携带
不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症23型	LHB	AR	未携带
不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症24型	FSHB	AR	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症3型	PROKR2	AD	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症4型	PROK2	AD	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症5型	CHD7	AD	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症6型	FGF8	AD	未携带
伴或不伴嗅觉丧失低促性腺素性功能减退症7型	GNRHR	AR	未携带
低钾性周期性麻痹1型	CACNA1S	AD	未携带
低钾性周期性麻痹2型	SCN4A	AD	未携带
肠性低镁血症1型	TRPM6	AR	未携带
肾性低镁血症2型	FXYD2	AD	未携带
肾性低镁血症3型	CLDN16	AR	未携带
肾性低镁血症4型	EGF	/	未携带
伴眼部受累肾性低镁血症5型	CLDN19	AR	未携带
肾性低镁血症6型	CNNM2	AD	未携带
低镁血症，癫痫发作和智力低下	CNNM2	AR,AD	未携带
伴脑干和脊髓受累与下肢痉挛的髓鞘形成减少	DARS	AR	未携带
家族性孤立性甲状旁腺功能减退	GCM2	AD	未携带
甲状旁腺功能减退，感音神经性聋和肾脏疾病	GATA3	AD	未携带
甲状旁腺功能减退-迟钝-畸形综合征	TBCE	AR	未携带
成人型低磷酸酯酶症	ALPL	AR,AD	未携带
儿童型低磷酸酯酶症	ALPL	AR	未携带
婴儿型低磷酸酯酶症	ALPL	AR	未携带
伴高钙尿症的遗传性低磷酸盐血症性佝偻病	SLC34A3	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体显性低磷酸盐血症性佝偻病	FGF23	AD	未携带
常染色体隐性低磷酸盐血症性佝偻病1型	DMP1	AR	未携带
常染色体隐性低磷酸盐血症性佝偻病2型	ENPP1	AR	未携带
X连锁显性低磷酸盐血症性佝偻病	PHEX	XLD	未携带
X连锁隐性低磷酸盐血症性佝偻病	CLCN5	XLR	未携带
左心发育不良综合征1型	GJA1	AR	未携带
左心发育不良综合征2型	NKX2-5	AD	未携带
HARP综合征	PANK2	AR	未携带
X连锁尿道下裂1型	AR	XLR	未携带
X连锁尿道下裂2型	MAMLD1	XLR	未携带
中枢性甲状腺功能减退和睾丸肿大	IGSF1	XLR	未携带
先天性非甲状腺肿的甲状腺功能减退1型	TSHR	AR	未携带
先天性非甲状腺肿的甲状腺功能减退2型	PAX8	AD	未携带
先天性非甲状腺肿的甲状腺功能减退4型	TSHB	AR	未携带
先天性非甲状腺肿的甲状腺功能减退5型	NKX2-5	AD	未携带
先天性非甲状腺肿的甲状腺功能减退6型	THRA	AD	未携带
伴长头发和腭裂的甲状腺或甲状腺性机能减退	FOXE1	AR	未携带
肌张力低下，共济失调和发育延迟综合征	EBF3	AD	未携带
小儿肌张力低下伴精神运动发育迟缓	CCDC174	AR	未携带
小儿肌张力低下伴精神运动发育迟缓和面部异常1型	NALCN	AR	未携带
小儿肌张力低下伴精神运动发育迟缓和面部异常2型	UNC80	AR	未携带
小儿肌张力低下伴精神运动发育迟缓和面部异常3型	TBCK	AR	未携带
少毛症1型	APCDD1	AD	未携带
少毛症11型	SNRPE	AD	未携带
少毛症12型	RPL21	AD	未携带
少毛症13型	KRT71	AD	未携带
少毛症2型	CDSN	AD	未携带
少毛症3型	KRT74	AD	未携带
少毛症4型	HR	AD	未携带
少毛症6型	DSG4	AR	未携带
少毛症7型	LIPH	AR	未携带
少毛症8型	LPAR6	AR	未携带
少毛症和复发性皮肤泡	DSC3	AR	未携带
伴青少年黄斑营养不良先天性少毛症	CDH3	AR	未携带
少毛-淋巴水肿-毛细管扩张综合征	SOX18	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
少毛-淋巴水肿-毛细管扩张-肾功能缺陷综合征	SOX18	AD	未携带
肾性低尿酸血症1型	SLC22A12	AR	未携带
肾性低尿酸血症2型	SLC2A9	AR,AD	未携带
SIEMENS大疱性鱼鳞病	KRT2	AD	未携带
鱼鳞病早产综合征	SLC27A4	/	未携带
寻常型鱼鳞病	FLG	AD	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病1型	TGM1	AR	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病10型	PNPLA1	AR	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病11型	ST14	AR	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病12型	CASP14	AR	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病2型	ALOX12B	AR	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病3型	ALOXE3	AR	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病4A型	ABCA12	AR	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病4B型	ABCA12	AR	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病5型	CYP4F22	AR	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病6型	NIPAL4	AR	未携带
常染色体隐性先天性鱼鳞病9型	CERS3	AR	未携带
伴表皮松懈性角化过度的环状鱼鳞病	KRT10	AD	未携带
伴耳聋豪猪状鱼鳞病	GJB2	AD	未携带
鱼鳞病-硬化性胆管炎综合征	CLDN1	AR	未携带
鱼鳞病，痉挛性瘫痪和智力迟钝	ELOVL4	AR	未携带
X连锁鱼鳞病	STS	XLR	未携带
IFAP综合征伴或不伴BRESHECK综合征	MBTPS2	XLR	未携带
IL21R免疫缺陷	IL21R	AR	未携带
免疫缺陷10型	STIM1	AR	未携带
免疫缺陷11型	CARD11	AR	未携带
免疫缺陷12型	MALT1	AR	未携带
免疫缺陷13型	UNC119	AD	未携带
免疫缺陷14型	PIK3CD	AD	未携带
免疫缺陷15型	IKBKB	AR	未携带
免疫缺陷16型	TNFRSF4	AR	未携带
免疫缺陷17型	CD3D,CD3G	AR	未携带
免疫缺陷18型	CD3E	AR	未携带
免疫缺陷19型	CD3D	AR	未携带
免疫缺陷20型	FCGR3A	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
免疫缺陷21型	GATA2	AD	未携带
免疫缺陷22型	LCK	AR	未携带
免疫缺陷23型	DOPEY1	AR	未携带
免疫缺陷24型	CTPS1	AR	未携带
免疫缺陷25型	CD247	AR	未携带
伴或不伴精神障碍的免疫缺陷26型	PRKDC	AR	未携带
免疫缺陷27A型	IFNGR1	AR	未携带
免疫缺陷27B型	IFNGR1	AD	未携带
免疫缺陷28型	IFNGR2	AR	未携带
免疫缺陷29型	IL12B	AR	未携带
免疫缺陷30型	IL12RB1	AR	未携带
免疫缺陷31A型	STAT1	AD	未携带
免疫缺陷31B型	STAT1	AR	未携带
免疫缺陷31C型	STAT1	AD	未携带
免疫缺陷32A型	IRF8	AD	未携带
免疫缺陷32B型	IRF8	AR	未携带
免疫缺陷33型	IKBKG	XLR	未携带
免疫缺陷34型	CYBB	XLR	未携带
免疫缺陷35型	TYK2	AR	未携带
免疫缺陷36型	PIK3R1	AD	未携带
免疫缺陷37型	BCL10	AR	未携带
伴基底节钙化的免疫缺陷38型	ISG15	AR	未携带
免疫缺陷39型	IRF7	AR	未携带
免疫缺陷40型	DOCK2	AR	未携带
伴淋巴细胞增生和自身免疫的免疫缺陷41型	IL2RA	AR	未携带
免疫缺陷42型	RORC	AR	未携带
免疫缺陷43型	B2M	AR	未携带
免疫缺陷44型	STAT2	AR	未携带
免疫缺陷45型	IFNAR2	AR	未携带
免疫缺陷46型	TFRC	AR	未携带
免疫缺陷48型	ZAP70	AR	未携带
免疫缺陷49型	BCL11B	AD	未携带
免疫缺陷50型	MSN	XLR	未携带
免疫缺陷51型	IL17RA	AR	未携带
免疫缺陷52型	LAT	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
免疫缺陷8型	CORO1A	AR	未携带
免疫缺陷9型	ORAI1	AR	未携带
伴高-IgM的免疫缺陷1型	CD40LG	XLR	未携带
伴高-IgM的免疫缺陷2型	AICDA	AR	未携带
伴高-IgM的免疫缺陷3型	CD40	AR	未携带
伴高-IgM的免疫缺陷5型	UNG	AR	未携带
常见变异型免疫缺陷10型	NFKB2	AD	未携带
常见变异型免疫缺陷11型	IL21	AR	未携带
常见变异型免疫缺陷12型	NFKB1	AD	未携带
常见变异型免疫缺陷13型	IKZF1	AD	未携带
常见变异性免疫缺陷2型	TNFRSF13B	AR,AD	未携带
常见变异性免疫缺陷3型	CD19	AR	未携带
常见变异性免疫缺陷6型	CD81	AR	未携带
常见变异性免疫缺陷7型	CR2	AR	未携带
伴自身免疫的常见变异免疫缺陷8型	LRBA	AR	未携带
伴镁缺乏，EB病毒感染及肿瘤的X染色体连锁免疫缺陷	MAGT1	/	未携带
免疫缺陷-着丝粒不稳定-面部异常综合征1型	DNMT3B	AR	未携带
免疫缺陷-着丝粒不稳定-面部异常综合征2型	ZBTB24	AR	未携带
免疫缺陷-着丝粒不稳定-面部异常综合征3型	CDCA7	AR	未携带
免疫缺陷-着丝粒不稳定-面部异常综合征4型	HELLS	AR	未携带
X连锁多内分泌腺病肠病伴免疫失调综合征	FOXP3	XLR	未携带
免疫球蛋白A缺乏2型	TNFRSF13B	/	未携带
伴有神经发育异常的免疫性骨质疏松症	EXTL3	AR	未携带
伴或不伴额颞叶痴呆PAGET病的包涵体肌病1型	VCP	AD	未携带
伴或不伴额颞叶痴呆PAGET病的包涵体肌病2型	HNRNPA2B1	/	未携带
伴或不伴额颞叶痴呆PAGET病的包涵体肌病3型	HNRNPA1	AD	未携带
色素失调症	IKBKG	XLD	未携带
常染色体隐性先天性性痛觉缺失	SCN9A	AR	未携带
婴幼儿小脑性视网膜变性	ACO2	AR	未携带
婴幼儿肝功能衰竭综合征1型	LARS	AR	未携带
婴幼儿肝功能衰竭综合征2型	NBAS	AR	未携带
婴儿型唾液酸贮积病	SLC17A5	AR	未携带
常染色体隐性炎症性肠病25型	IL10RB	AR	未携带
常染色体隐性炎症性肠病28型	IL10RA	AR	未携带
新生儿炎症性皮肤和肠道疾病1型	ADAM17	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
新生儿炎症性皮肤和肠道疾病2型	EGFR	AR	未携带
伴无汗症的先天性疼痛不敏感	NTRK1	AR	未携带
胰岛素样生长因子1缺乏	IGF1	AR	未携带
抗胰岛素样生长因子1型	IGF1R	AD, AR	未携带
伴心律失常的智力发育障碍	GNB5	AR	未携带
伴畸形相和下垂的智力发育障碍	BRPF1	AD	未携带
伴畸形相，癫痫发作和远端肢体异常的智力发育障碍	OTUD6B	AR	未携带
伴肠胃困难和高痛阈的智力发育障碍	PPM1D	AD	未携带
伴神经精神病的特点的智力发育障碍	SLC45A1	AR	未携带
伴持续性胎儿血红蛋白的智力发育障碍	BCL11A	AD	未携带
间质性肺和肝疾病	MARS	AR	未携带
间质性肺病，肾病综合征和先天性大疱性表皮松解症	ITGA3	AR	未携带
巨核型间质性肾炎	FAN1	AR	未携带
X连锁慢性特发性神经型肠假性梗阻	FLNA	XLR	未携带
IMAGE综合征	CDKN1C	AD	未携带
内因子缺乏	GIF	AR	未携带
复发性孤立型侵袭性肺炎球菌病2型	IKBKG	/	未携带
IRAK4缺乏	IRAK4	/	未携带
铁剂难治性缺铁性贫血	TMPRSS6	AR	未携带
小髌骨综合症	TBX4	AD	未携带
异丁酰辅酶A脱氢酶缺乏	ACAD8	/	未携带
孤立性生长激素缺乏1A型	GH1	AR	未携带
孤立性生长激素缺乏1B型	GH1	/	未携带
孤立性生长激素缺乏2型	GH1	AD	未携带
孤立性生长激素缺乏3型	BTK	XLR	未携带
异戊酸血症	IVD	AR	未携带
JACKSON-WEISS综合征	FGFR2	AD	未携带
JALILI综合征	CNNM4	AR	未携带
JAWAD综合征	RBBP8	AR	未携带
JERVELL和LANGE-NIELSEN综合征1型	KCNQ1	AR	未携带
JERVELL和LANGE NIELSEN综合征2型	KCNE1	AR	未携带
JOHANSON-BLIZZARD综合征	UBR1	AR	未携带
JOUBERT综合征1型	INPP5E	AR	未携带
JOUBERT综合征10型	OFD1	XLR	未携带
JOUBERT综合征13型	TCTN1	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
JOUBERT综合征14型	TMEM237	AR	未携带
JOUBERT综合征16型	TMEM138	AR	未携带
JOUBERT综合征17型	C5ORF42	AR	未携带
JOUBERT综合征18型	TCTN3	AR	未携带
JOUBERT综合征2型	TMEM216	AR	未携带
JOUBERT综合征20型	TMEM231	AR	未携带
JOUBERT综合征21型	CSPP1	AR	未携带
JOUBERT综合征22型	PDE6D	AR	未携带
JOUBERT综合征23型	KIAA0586	AR	未携带
JOUBERT综合征24型	TCTN2	AR	未携带
JOUBERT综合征25型	CEP104	AR	未携带
JOUBERT综合征26型	KIAA0556	AR	未携带
JOUBERT综合征27型	B9D1	AR	未携带
JOUBERT综合征28型	MKS1	AR	未携带
JOUBERT综合征3型	AHI1	AR	未携带
JOUBERT综合征5型	CEP290	AR	未携带
JOUBERT综合征6型	TMEM67	AR	未携带
JOUBERT综合征7型	RPGRIP1L	AR	未携带
JOUBERT综合征8型	ARL13B	AR	未携带
JOUBERT综合征9型	CC2D2A	AR	未携带
幼年型单核细胞白血病	ARHGAP26	AD, SMu	未携带
幼年性息肉综合征	BMPR1A	AD	未携带
青少年息肉/遗传性出血性毛细血管扩张综合征	SMAD4	AD	未携带
KABUKI综合征1型	KMT2D	AD	未携带
KABUKI综合征2型	KDM6A	XLD	未携带
KAHRIZI综合征	SRD5A3	AR	未携带
KANZAKI病	NAGA	AR	未携带
KAUFMAN眼脑面综合征	UBE3B	AR	未携带
KBG综合征	ANKRD11	AD	未携带
KELLEY-SEEGMILLER综合征	HPRT	XLR	未携带
KENNY-CAFFEY综合征1型	TBCE	AR	未携带
KENNY-CAFFEY综合征2型	FAM111A	AD	未携带
KEPPEN-LUBINSKY综合征	KCNJ6	AD	未携带
遗传性角膜炎	PAX6	AD	未携带
常染色体显性角膜炎-鱼鳞病-耳聋综合征	GJB2	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
圆锥型角膜1型	VSX1	AD	未携带
X连锁的脱发性棘状毛囊角化不全	MBTPS2	XLR	未携带
伴先天性鱼鳞病和硬化角化病的线状角化病	POMP	AR	未携带
角化症掌跖病纹状体2型	DSP	AD	未携带
萎缩性毛发角化病	LRP1	AR	未携带
KEUTEL综合征	MGP	AR	未携带
KINDLER综合征	FERMT1	AR	未携带
KLEEFSTRA综合征1型	EHMT1	AD	未携带
常染色体显性KLIPPEL-FEIL综合征1型	GDF6	AD	未携带
常染色体隐性KLIPPEL-FEIL综合征2型	MEOX1	AR	未携带
常染色体显性KLIPPEL-FEIL综合征3型	GDF3	AD	未携带
伴杆状体肌病和面部畸形常隐KLIPPEL-FEIL综合征4型	MYO18B	AR	未携带
KNIEST发育不良	COL2A1	AD	未携带
KNOBLOCH综合征1型	COL18A1	AR	未携带
指节垫，白甲病和感觉神经性耳聋综合征	GJB2	AD	未携带
KOHLSCHUTTER-TONZ综合征	ROGDI	AR	未携带
KOOLEN-DE VRIES综合征	KANSL1	AD	未携带
KOSAKI过度生长综合征	PDGFRB	AD	未携带
KOWARSKI综合征	GH1	AR	未携带
KRABBE病	GALC	AR	未携带
KUFOR-RAKEB综合征	ATP13A2	AR	未携带
L-2-羟基戊二酸尿症	L2HGDH	AR	未携带
泪小管缺陷	IGSF3	AR	未携带
LADD综合征	FGF10	AD	未携带
先天性乳糖酶缺乏	LCT	AR	未携带
LAMB-SHAFFER综合征	SOX5	AD	未携带
肢中部发育不良	SHOX	AR	未携带
伴或不伴心律失常的语言延迟和注意力缺陷多动障碍/认知障碍	GNB5	AR	未携带
LARON综合征	GHR	AR	未携带
LARSEN综合征	FLNB	AD	未携带
晚发型视网膜变性	C1QTNF5	AD	未携带
侧脑膜囊肿综合征	NOTCH3	AD	未携带
羟类固醇脱氢酶缺陷	SC5DL	AR	未携带
LAURENCE-MOON综合征	PNPLA6	AR	未携带
LEBER先天性黑朦1型	GUCY2D	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
LEBER先天性黑朦10型	CEP290	/	未携带
LEBER先天性黑朦11型	IMPDH1	/	未携带
LEBER先天性黑朦12型	RD3	AR	未携带
LEBER先天性黑朦13型	RDH12	AR	未携带
LEBER先天性黑朦15型	TULP1	AR	未携带
LEBER先天性黑朦16型	GIGYF2	AR	未携带
LEBER先天性黑朦17型	GDF6	AR	未携带
LEBER先天性黑朦2型	RPE65	AR	未携带
LEBER先天性黑朦3型	SPATA7	/	未携带
LEBER先天性黑朦4型	AIPL1	AR	未携带
LEBER先天性黑朦5型	LCA5	/	未携带
LEBER先天性黑朦6型	RPGRIP1	/	未携带
LEBER先天性黑朦7型	CRX	/	未携带
LEBER先天性黑朦8型	CRB1	/	未携带
LEBER先天性黑朦9型	NMNAT1	AR	未携带
卵磷脂胆固醇酰基转移酶缺乏	LCAT	AR	未携带
左心室致密化不全1型	DTNA	AD	未携带
左心室致密化不全10型	MYBPC3	AD	未携带
左心室致密化不全7型	MIB1	AD	未携带
左心室致密化不全8型	PRDM16	AD	未携带
LEGG-CALVE-PERTHES病	COL2A1	AD	未携带
LEGIUS综合征	SPRED1	AD	未携带
LEIGH综合征	SURF1	Mi,AR	未携带
LEIGH综合征法裔加拿大型	LRPPRC	AR	未携带
LENZ-MAJEWSKI骨肥厚侏儒症	PTDSS1	AD	未携带
LEOPARD综合征1型	PTPN11	AD	未携带
LEOPARD综合征2型	RAF1	/	未携带
LEOPARD综合征3型	BRAF	AD	未携带
瘦素功能障碍	LEP	AR	未携带
瘦素受体缺乏	LEPR	/	未携带
LERI-WEILL软骨骨生成障碍	SHOX	AD	未携带
LESCH-NYHAN综合征	HPRT	XLR	未携带
伴前角细胞病的致死性关节挛缩	GLE1	/	未携带
致死性先天性挛缩综合征1型	GLE1	AR	未携带
致死性先天性挛缩综合征10型	NEK9	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
致死性先天性挛缩综合征11型	GLDN	AR	未携带
致死性先天性挛缩综合征3型	PIP5K1C	AR	未携带
致死性先天性挛缩综合征4型	MYBPC1	AR	未携带
致死性先天性挛缩综合征5型	DNM2	AR	未携带
致死性先天性挛缩综合征6型	ZBTB42	AR	未携带
致死性先天性挛缩综合征7型	CNTNAP1	AR	未携带
致死性先天性挛缩综合征8型	ADCY6	AR	未携带
致死性先天性挛缩综合征9型	ADGRG6	AR	未携带
白细胞粘附缺陷1型	ITGB2	AR	未携带
白细胞粘附缺陷3型	FERMT3	AR	未携带
低髓鞘性脑白质营养不良10型	PYCR2	AR	未携带
低髓鞘性脑白质营养不良11型	POLR1C	AR	未携带
低髓鞘性脑白质营养不良12型	VPS11	AR	未携带
低髓鞘性脑白质营养不良13型	HIKESHI	AR	未携带
低髓鞘性脑白质营养不良2型	GJC2	AR	未携带
低髓鞘性脑白质营养不良3型	AIMP1	AR	未携带
低髓鞘性脑白质营养不良4型	HSPD1	AR	未携带
低髓鞘性脑白质营养不良5型	FAM126A	AR	未携带
低髓鞘性脑白质营养不良6型	TUBB4A	AD	未携带
伴或不伴牙先天缺失和/或性腺功能减退低髓鞘性脑白质营养不良7型	POLR3A	AR	未携带
伴或不伴牙先天缺失和/或性腺功能减退低髓鞘性脑白质营养不良8型	POLR3B	AR	未携带
低髓鞘性脑白质营养不良9型	RARS	AR	未携带
伴共济失调脑白质病变	CLCN2	AR	未携带
伴脊髓脑干受累和脑白质乳酸升高的脑白质病变	DARS2	AR	未携带
伴白质消融的脑白质病变	EIF2B4	AR	未携带
不伴巨脑畸形的囊性脑白质病变	RNASET2	AR	未携带
伴球形体的遗传性弥漫性脑白质病变	CSF1R	AD	未携带
卵巢衰竭进行性脑白质病变	AARS2	AR	未携带
睾丸间质细胞发育不良1型	LHCGR	AR	未携带
L铁蛋白缺乏	FTL	AR,AD	未携带
LICHTENSTEIN-KNORR综合征	SLC9A1	AR	未携带
LIDDLE综合征	SCNN1G	AD	未携带
LIG4综合征	LIG4	AR	未携带
肢带型肌营养不良症1G型	HNRNPDL	AD	未携带
肢-乳综合征	TP63	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴多发性先天异常的线状皮肤缺损1型	HCCS	XLD	未携带
伴多发性先天异常的线状皮肤缺损2型	COX7B	XLD	未携带
伴多发性先天异常的线状皮肤缺损3型	NDUFB11	XLD	未携带
联合脂肪酶缺乏	LMF1	AR	未携带
黄素腺嘌呤二核苷酸合成酶缺乏引起的脂质储存性肌病	FLAD1	AR	未携带
先天性全身脂肪营养不良1型	AGPAT2	AR	未携带
先天性全身脂肪营养不良2型	BSCL2	AR	未携带
先天性全身脂肪营养不良3型	CAV1	/	未携带
家族性局部脂肪营养不良2型	LMNA	AD	未携带
家族性局部脂肪营养不良3型	PPARG	AD	未携带
家族性局部脂肪营养不良5型	CIDEC	AR	未携带
先天性类脂质性肾上腺皮质增生	STAR	AR	未携带
类脂蛋白沉积症	ECM1	AR	未携带
脂蛋白肾小球病	APOE	/	未携带
脂肪酸转移酶1缺乏	LIPT1	AR	未携带
无脑回畸形1型	PAFAH1B1	IC	未携带
无脑回畸形2型	RELN	AR	未携带
无脑回畸形3型	TUBA1A	AD	未携带
无脑回畸形4型	NDE1	AR	未携带
无脑回畸形5型	LAMB1	AR	未携带
伴小头畸形无脑回畸形6型	KATNB1	AR	未携带
伴小脑发育不全无脑回畸形7型	CDK5	AR	未携带
无脑回畸形8型	TMTC3	AR	未携带
X连锁无脑回畸形1型	DCX	XL	未携带
X连锁无脑回畸形2型	ARX	XL	未携带
婴儿短暂性肝功能衰竭	TRMU	AR	未携带
LOEYS-DIETZ综合征1型	TGFBR1	AD	未携带
LOEYS-DIETZ综合征2型	TGFBR2	AD	未携带
LOEYS-DIETZ综合征3型	SMAD3	AD	未携带
LOEYS-DIETZ综合征4型	TGFB2	AD	未携带
LOEYS-DIETZ综合征5型	TGFB3	AD	未携带
长QT综合征1型	KCNQ1	AD	未携带
长QT综合征10型	SCN4B	AD	未携带
长QT综合征11型	KCNQ1	AD	未携带
长QT综合征12型	SNTA1	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
长QT综合征13型	KCNJ5	AD	未携带
长QT综合征14型	CALM1	AD	未携带
长QT综合征15型	CALM2	AD	未携带
长QT综合征2型	KCNH2	AD	未携带
长QT综合征3型	SCN5A	AD	未携带
长QT综合征5型	KCNE1	AD	未携带
长QT综合征6型	KCNE2	AD	未携带
长QT综合征9型	CAV3,SSUH2	AD	未携带
长链3羟酰辅酶A脱氢酶缺乏	HADHA	AR	未携带
LOPES-MACIEL-RODAN综合征	HTT	AR	未携带
LOWE OCULOCEREBRORENAL综合征	OCRL	XLR	未携带
LUJAN-FRYNS综合征	MED12	XLR	未携带
肺病，免疫力低下和染色体断裂综合征	NSMCE3	AR	未携带
LUSCAN LUMISH综合征	SETD2	AD	未携带
遗传性淋巴水肿1A型	FLT4	AD	未携带
遗传性淋巴水肿1C型	GJC2	AD	未携带
遗传性淋巴水肿1D型	VEGFC	AD	未携带
遗传性淋巴水肿3型	LOC100289580	AR	未携带
伴脊髓发育不良的原发性淋巴水肿	GATA2	AD	未携带
淋巴水肿-双睫毛综合征	FOXC2	AD	未携带
淋巴组织增生综合征1型	ITK	AR	未携带
淋巴组织增生综合征2型	CD27	AR	未携带
X连锁淋巴增生综合征1型	SH2D1A	XLR	未携带
X连锁淋巴增生综合征2型	XIAP	XLR	未携带
赖氨酸尿性蛋白耐受不良	SLC7A7	AR	未携带
溶酶体酸性脂肪酶缺乏	LIPA	AR	未携带
MACINNES综合征	RPS23	AD	未携带
巨脑畸形，面部畸形及精神发育迟缓	HERC1	AR	未携带
巨头畸形，巨大儿和面部畸形综合征	RNF135	/	未携带
巨头畸形/自闭综合征	PTEN	AD	未携带
常染色体隐性巨头畸形/巨脑综合征	TBC1D7	AR	未携带
巨血小板减少症和进行性感音神经性耳聋	MYH9	AD	未携带
常染色体显性TUBB1相关巨血小板减少症	TUBB1	AD	未携带
MACS综合征	RIN2	AR	未携带
年龄相关型黄斑变性6型	RAXL1	/	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
早发型黄斑变性	FBN2	AD	未携带
伴中央锥受累型黄斑营养不良	MFSD8	AR	未携带
角膜型黄斑营养不良	CHST6	AR	未携带
斑点状黄斑营养不良1型	PRPH2	AD	未携带
斑点状黄斑营养不良2型	CTNNA1	AD	未携带
斑点状黄斑营养不良3型	MAPKAPK3	AD	未携带
视网膜的黄斑营养不良2型	PROM1	AD	未携带
卵黄样黄斑营养不良2型	BEST1	AD	未携带
卵黄样黄斑营养不良3型	PRPH2	AD	未携带
卵黄样黄斑营养不良4型	IMPG1	AD	未携带
卵黄样黄斑营养不良5型	IMPG2	AD	未携带
MAJEED综合征	LPIN2	/	未携带
先天掌跖角化病	SLURP1	AR	未携带
丙二酸单酰辅酶A脱羧酶缺乏	MLYCD	AR	未携带
下颌骨发育不良，耳聋，早衰样面容和脂肪代谢障碍综合征	POLD1	AD	未携带
伴A型脂肪代谢障碍下颌发育异常	LMNA	AR	未携带
伴B型脂肪代谢障碍下颌发育异常	ZMPSTE24	AR	未携带
伴脱发颌面骨发育不全	EDNRA	AD	未携带
颌面骨发育不全GUION-ALMEIDA型	EFTUD2	AD	未携带
MANITOBA OCULOTRICHOANAL综合征	FREM1	AR	未携带
溶酶体α-甘露糖苷贮积症B型	MAN2B1	AR	未携带
溶酶体β-甘露糖苷贮积症A型	MANBA	AR	未携带
枫糖尿病	BCKDHA	AR	未携带
MARDEN-WALKER综合征	PIEZO2	AD	未携带
MARFAN脂肪代谢障碍综合征	FBN1	AD	未携带
MARFAN综合征	FBN1	AD	未携带
MARINESCO-SJOGREN综合征	SIL1	AR	未携带
MARSHALL综合征	COL11A1	AD	未携带
MARSHALL-SMITH综合征	NFIX	AD	未携带
MARTSOLF综合征	RAB3GAP2	AR	未携带
MASA综合征	L1CAM	XLR	未携带
MASP2缺乏	MASP2	AR	未携带
MASS综合征	FBN1	/	未携带
MAST综合征	ACP33	AR	未携带
青少年成人型糖尿病1型	HNF4A	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
青少年成人型糖尿病10型	INS	AD	未携带
青少年成人型糖尿病11型	BLK	AD	未携带
青少年成人型糖尿病13型	KCNJ11	AD	未携带
青少年成人型糖尿病14型	APPL1	AD	未携带
青少年成人型糖尿病2型	GCK	AD	未携带
青少年成人型糖尿病3型	HNF1A	AD	未携带
青少年成人型糖尿病4型	PDX1	/	未携带
青少年成人型糖尿病6型	NEUROD1	/	未携带
青少年成人型糖尿病7型	KLF11	/	未携带
伴外分泌功能障碍青少年成人型糖尿病8型	CEL	AD	未携带
青少年成人型糖尿病9型	PAX4	/	未携带
MAY-HEGGLIN异常	MYH9	AD	未携带
MCKUSICK-KAUFMAN综合征	MKKS	AR	未携带
MCLEOD综合征	XK	XL	未携带
MEACHAM综合征	WT1	/	未携带
MECKEL综合征12型	KIF14	AR	未携带
MECKEL综合征1型	MKS1	AR	未携带
MECKEL综合征11型	TMEM231	AR	未携带
MECKEL综合征2型	TMEM216	AR	未携带
MECKEL综合征3型	TMEM67	AR	未携带
MECKEL综合征4型	CEP290	AR	未携带
MECKEL综合征5型	RPGRIP1L	AR	未携带
MECKEL综合征6型	CC2D2A	AR	未携带
MECKEL综合征7型	NPHP3	AR	未携带
MECKEL综合征8型	TCTN2	AR	未携带
MECKEL综合征9型	B9D1	AR	未携带
胎粪性肠梗阻	C12orf60	AR	未携带
髓质囊性肾脏疾病2型	UMOD	/	未携带
MEESTER-LOEYS综合征	BGN	XL	未携带
伴皮质下囊肿巨脑性白质脑病1型	MLC1	AR	未携带
伴皮层下囊肿巨脑性白质脑病2A型	HEPACAM	AR	未携带
伴或不伴智力迟钝缓解性皮层下囊肿巨脑性白质脑病2B型	HEPACAM	AD	未携带
巨脑回-多小脑回-多指/趾-脑水肿综合征1型	PIK3R2	AD	未携带
巨脑回-多小脑回-多指/趾-脑水肿综合征2型	AKT3	AD	未携带
巨脑回-多小脑回-多指/趾-脑水肿综合征3型	CCND2	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
巨幼红细胞性贫血1型	CUBN	AR	未携带
二氢叶酸还原酶缺乏引起的巨幼细胞性贫血	DHFR	AR	未携带
球形角膜	CHRDL1	XLR	未携带
MEIER-GORLIN综合征1型	ORC1	AR	未携带
MEIER-GORLIN综合征2型	ORC4	AR	未携带
MEIER-GORLIN综合征3型	ORC6	AR	未携带
MEIER-GORLIN综合征4型	CDT1	AR	未携带
MEIER-GORLIN综合征5型	CDC6	AR	未携带
MEIER-GORLIN综合征6型	GMNN	AD	未携带
MEIER-GORLIN综合征7型	CDC45	AR	未携带
MELNICK-NEEDLES综合征	FLNA	XLD	未携带
MEND综合征	EBP	XLR	未携带
MENKES病	ATP7A	XLR	未携带
伴或不伴心脏畸形的精神发育迟滞和特殊面容	MED13L	AD	未携带
伴脑桥和小脑发育不全的智力发育迟缓和小头畸形	CASK	XLD	未携带
伴或不伴自闭症语言障碍性精神发育迟缓	FOXP1	AD	未携带
智力迟滞，上颌前突和斜视	SOBP	AR	未携带
常染色体显性精神发育迟滞1型	MBD5	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞13型	DYNC1H1	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞18型	GATAD2B	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞19型	CTNNB1	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞20型	MEF2C	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞21型	CTCF	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞22型	ZBTB18	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞23型	SETD5	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞24型	DEAF1	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞26型	KIAA0442	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞27型	SOX11	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞29型	SETBP1	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞3型	CDH15	/	未携带
常染色体显性精神发育迟滞30型	ZMYND11	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞31型	PURA	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞32型	KAT6A	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞35型	MEA1	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞36型	PPP2R1A	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体显性精神发育迟滞38型	EEF1A2	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞39型	MYT1L	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞4型	KIRREL3	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞40型	CHAMP1	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞41型	TBL1XR1	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞42型	GNB1	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞43型	HIVEP2	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞44型	TRIO	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞5型	SYNGAP1	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞6型	GRIN2B	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞7型	DYRK1A	AD	未携带
常染色体显性精神发育迟滞9型	KIF1A	AD	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞1型	PRSS12	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞12型	ST3GAL3	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞13型	TRAPPC9	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞14型	TECR	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞15型	MAN1B1	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞18型	MED23	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞2型	CRBN	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞27型	LINS	AR	未携带
伴可变无脑回常染色体隐性精神发育迟滞34型	CRADD	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞36型	ADAT3	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞37型	ANK3	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞38型	HERC2	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞39型	TTI2	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞40型	TAF2	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞41型	KPTN	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞42型	PGAP1	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞43型	KIAA1033	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞44型	METTL23	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞45型	FBXO31	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞46型	NDST1	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞47型	FMN2	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞48型	SLC6A17	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞49型	GPT2	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体隐性精神发育迟滞5型	NSUN2	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞50型	EDC3	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞51型	HNMT	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞52型	LMAN2L	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞53型	PIGG	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞54型	TNIK	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞55型	HYLS1	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞56型	ZC3H14	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞57型	MBOAT7	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞58型	ELP2	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞59型	IMPA1	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞6型	GRIK2	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞60型	TAF13	AR	未携带
常染色体隐性精神发育迟滞7型	TUSC3	AR	未携带
MORM综合征	INPP5E	AR	未携带
X连锁精神发育迟滞1型	IQSEC2	XLD	未携带
X连锁精神发育迟滞101型	LOC101928335	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞102型	DDX3X	XLD,XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞104型	FRMPD4	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞105型	USP27X	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞106型	OGT	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞12型	THOC2	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞19型	RPS6KA3	XLD	未携带
X连锁精神发育迟滞21型	IL1RAPL1	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞30型	PAK3	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞41型	GDI1	XLD	未携带
X连锁精神发育迟滞49型	CLCN4	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞58型	TSPAN7	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞61型	RLIM	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞63型	ACSL4	XLD	未携带
X连锁精神发育迟滞72型	RAB39B	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞90型	DLG3	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞93型	BRWD3	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞96型	SYP	XLD	未携带
X连锁精神发育迟滞97型	ZNF711	XL	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
X连锁精神发育迟滞98型	NEXMIF	XLD	未携带
X连锁精神发育迟滞99型	USP9X	XLR	未携带
女性受限型X连锁精神发育迟滞症候群99型	USP9X	XLD	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群13型	MECP2	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群14型	UPF3B	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群32型	CLIC2	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群33型	TAF1	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群34型	NONO	XL	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群35型	RPL10	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群BAIN型	HNRNPH2	XLD	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群BORCK型	EIF2S3	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群CABEZAS型	CUL4B	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群CHRISTIANSON型	SLC9A6	XLD	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群CLAES-JENSEN型	KDM5C	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群HEDERA型	ATP6AP2	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群NASCIMENTO型	UBE2A	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群RAYMOND型	ZDHHC9	/	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群SNYDER-ROBINSON型	SMS	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群TURNER型	HUWE1	/	未携带
X连锁精神发育迟滞症候群WU型	GRIA3	XLR	未携带
伴小脑发育不全与独特面容的X连锁精神发育迟滞	OPHN1	XLR	未携带
伴或不伴ARX相关癫痫的X连锁精神发育迟滞	ARX	XLR	未携带
X连锁精神发育迟滞-肌张力减退综合征1型	ATRX	XLR	未携带
伴横纹肌溶解复发性脑肌代谢危象，心律失常和神经变性	TANGO2	AR	未携带
4-5掌骨融合	FGF16	XLR	未携带
混合性软骨瘤病	PTPN11	AD	未携带
异染性脑白质病变	ARSA	AR	未携带
鞘脂B缺乏引起异染性脑白质病变	PSAP	AR	未携带
干骺端回归发育不良2型	MMP9	/	未携带
干骺端软骨发育不良JANSEN型	PTH1R	AD	未携带
干骺端软骨发育异常SCHMID型	COL10A1	AD	未携带
不伴毛发稀少干骺端发育不良	RMRP	AR	未携带
干骺端发育不良SPAHR型	MMP13	AR	未携带
变型骨发育不良	TRPV4	AD	未携带
高铁血红蛋白4型	CYB5A	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
甲硫氨酸腺苷转移酶1/3缺乏	MAT1A	AR,AD	未携带
甲基丙二酸半醛脱氢酶缺乏	ALDH6A1	AR	未携带
甲基丙二酸血症和同型半胱氨酸血症cblX型	HCFC1	XLR	未携带
甲基丙二酸尿症和高胱氨酸尿症cblC型	MMACHC	AR	未携带
甲基丙二酸尿症和高胱氨酸尿症cblD型	MMADHC	AR	未携带
甲基丙二酸尿症和高胱氨酸尿症cblJ型	ABCD4	AR	未携带
甲基丙二酰辅酶A变位酶缺乏引起甲基丙二酸尿症	MUT	AR	未携带
甲基丙二酸尿症cblA型	MMAA	AR	未携带
甲基丙二酸尿症cblB型	MMAB	AR	未携带
传递蛋白受体缺陷引起短暂甲基丙二酸尿症	CD320	/	未携带
甲基丙二酰-CoA差向异构酶缺乏	MCEE	AR	未携带
甲羟戊酸尿症	MVK	AR	未携带
小头畸形骨发育不全原发性侏儒症1型	RNU4ATAC	AR	未携带
小头畸形骨发育不全原发性侏儒症2型	PCNT	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形1型	MCPH1	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形10型	ZNF335	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形11型	PHC1	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形12型	CDK6	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形13型	CENPE	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形14型	SASS6	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形15型	MFSD2A	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形16型	ANKLE2	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形17型	CIT	AR	未携带
伴或不伴皮质发育畸形常染色体隐性原发性小头畸形2型	WDR62	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形3型	CDK5RAP2	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形4型	CASC5	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形5型	ASPM	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形6型	CENPJ	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形7型	STIL	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形8型	CEP135	AR	未携带
常染色体隐性原发性小头畸形9型	CEP152	AR	未携带
常染色体隐性小头畸形和脉络膜视网膜炎1型	TUBGCP6	AR	未携带
常染色体隐性小头畸形和脉络膜视网膜炎2型	PLK4	AR	未携带
常染色体隐性小头畸形和脉络膜视网膜炎3型	TUBGCP4	AR	未携带
伴或不伴视网膜脉络膜病变的小头畸形，淋巴水肿或精神发育迟滞	KIF11	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
小头畸形AMISH型	SLC25A19	AR	未携带
小头畸形，先天性白内障和牛皮癣性皮炎	MSMO1	AR	未携带
小头畸形，癫痫和糖尿病综合征	IER3IP1	AR	未携带
伴癫痫和脑萎缩出生后进行性小头畸形	MED17	AR	未携带
伴癫痫发作，脑和小脑萎缩进行性小头畸形	QARS	AR	未携带
小头畸形，癫痫和发育迟缓	PNKP	AR	未携带
小头畸形，身材矮小和糖代谢受损1型	TRMT10A	AR	未携带
小头畸形，身材矮小和糖代谢受损2型	PPP1R15B	AR	未携带
小头畸形，身材矮小和伴或不伴癫痫的多小脑回	RTTN	AR	未携带
小头畸形-毛细血管畸形综合征	STAMBP	AR	未携带
小角膜，近视性脉络膜视网膜萎缩和内眦距过宽	ADAMTS18	AR	未携带
伴肢体异常的小眼畸形	SMOC1	AR	未携带
孤立性小眼畸形2型	CHX10	/	未携带
孤立性小眼畸形3型	RAX	AR	未携带
孤立性小眼畸形4型	GDF6	/	未携带
孤立性小眼畸形5型	MFRP	AR	未携带
孤立性小眼畸形6型	PRSS56	AR	未携带
孤立性小眼畸形7型	GDF3	AD	未携带
孤立性小眼畸形8型	ALDH1A3	AR	未携带
伴眼组织残缺10型的孤立性小眼畸形	RBP4	AD	未携带
伴眼组织残缺6型的孤立性小眼畸形	GDF6	AD	未携带
伴眼组织残缺7型的孤立性小眼畸形	ABCB6	AD	未携带
伴眼组织残缺9型的孤立性小眼畸形	TENM3	AR	未携带
小眼畸形症候群1型	NAA10	XL	未携带
小眼畸形症候群11型	VAX1	AR	未携带
小眼畸形症候群12型	RARB	AR,AD	未携带
小眼畸形症候群13型	HMGB3	XL	未携带
小眼畸形症候群2型	BCOR	XLD	未携带
小眼畸形症候群3型	SOX2	AD	未携带
小眼畸形症候群5型	OTX2	AD	未携带
小眼畸形症候群6型	BMP4	AD	未携带
小眼畸形症候群9型	STRA6	AR	未携带
小眼球/缺损和骨骼发育不良综合征	LRBA	AR,AD	未携带
伴或不伴继发性青光眼晶状体异位的小球形晶状体和/或球形角膜	LTBP2	AR	未携带
先天性小耳畸形、听力障碍和腭裂	HOXA2	AR,AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
发育不全，听力损伤， 椭圆红细胞增多症和肾钙质沉着症	AMMECR1	XLR	未携带
家族性偏瘫性偏头痛1型	CACNA1A	AD	未携带
家族性偏瘫性偏头痛2型	ATP1A2	AD	未携带
家族性偏瘫性偏头痛3型	SCN1A	AD	未携带
伴眼外肌麻痹的小核肌病	RYR1	AR	未携带
镜像运动1型	DCC	AD	未携带
镜像运动2型	RAD51	AD	未携带
镜像运动3型	DNAL4	AR	未携带
MITCHELL-RILEY综合征	RFX6	AR	未携带
线粒体复合物1缺乏	FOXRED1	Mi,AR,XLD	未携带
ACAD9缺乏导致的线粒体复合体1缺乏	ACAD9	AR	未携带
线粒体复合体2缺乏	SDHAF1	AR	未携带
线粒体复合体3缺乏核型1型	BCS1L	AR	未携带
线粒体复合体3缺乏核型2型	TTC19	AR	未携带
线粒体复合体3缺乏核型3型	UQCRB	AR	未携带
线粒体复合体3缺乏核型4型	UQCRQ	AR	未携带
线粒体复合体3缺乏核型5型	UQCRC2	AR	未携带
线粒体复合体3缺乏核型6型	CYC1	AR	未携带
线粒体复合体3缺乏核型7型	UQCC2	AR	未携带
线粒体复合体3缺乏核型8型	LYRM7	AR	未携带
线粒体复合体3缺乏核型9型	UQCC3	AR	未携带
线粒体复合体4缺乏	FASTKD2	Mi,AR	未携带
线粒体复合体5（ATP合成酶）缺乏核型1型	ATPAF2	AR	未携带
线粒体复合体5（ATP合成酶）缺乏核型2型	TMEM70	AR	未携带
线粒体复合体5（ATP合成酶）缺乏核型3型	ATP5E	/	未携带
线粒体复合体5（ATP合成酶）缺乏核型4型	ATP5A1	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征1型（MNGIE型）	TYMP	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征11型	MGME1	AR	未携带
常染色体显性线粒体DNA缺失综合征12A型（心肌病型）	SLC25A4	AD	未携带
常染色体隐性线粒体DNA缺失综合征12B型（心肌病型）	SLC25A4	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征13型（脑肌病型）	FBXL4	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合症14型（心脑肌病型）	OPA1	/	未携带
线粒体DNA缺失综合征15型（肝脑型）	TFAM	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征2型（肌病型）	TK2	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征3型（肝脑型）	DGUOK	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
线粒体DNA缺失综合征4A型（ALPERS型）	POLG	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征4B型（MNGIE型）	POLG	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征5型（伴或不伴甲基丙二酸尿脑肌型）	SUCLA2	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征6型（肝脑型）	MPV17	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征7型（肝脑型）	C10ORF2	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征8A型（伴肾小管脑肌型）	RRM2B	AR	未携带
线粒体DNA缺失综合征9型（伴甲基丙二酸尿脑肌型）	SUCLG1	AR	未携带
线粒体磷酸载体缺乏	SLC25A3	/	未携带
线粒体丙酮酸载体缺乏	MPC1	AR	未携带
线粒体短链烯酰辅酶a水合酶1缺乏	ECHS1	AR	未携带
线粒体三功能蛋白缺乏	HADHA	AR	未携带
二尖瓣脱垂2型	DCHS1	AD	未携带
MIYOSHI肌营养不良1型	DYSF	AR	未携带
MIYOSHI肌营养不良3型	ANO5	AR	未携带
MOHR-TRANEBJAERG综合征	TIMM8A	XLR	未携带
A蛋白互补型钼辅助因子缺乏	MOCS1	AR	未携带
B蛋白互补型钼辅助因子缺乏	MOCS2	AR	未携带
C蛋白互补型钼辅助因子缺乏	GPHN	AR	未携带
念珠状发	KRT82	AD	未携带
轻度正中神经轻度神经源性疼痛	SH3TC2	AD	未携带
病态肥胖和生精障碍	CEP19	AR	未携带
嵌合非整倍体综合征1型	BUB1B	AR	未携带
嵌合非整倍体综合征2型	CEP57	AR	未携带
MOWAT-WILSON综合征	ZEB2	AD	未携带
烟雾病2型	RNF213	/	未携带
烟雾病5型	ACTA2	/	未携带
伴贲门失弛缓症的烟雾病6型	GUCY1A3	AR	未携带
MUCKLE-WELLS综合征	NLRP3	AD	未携带
粘脂糖症2型α/β型	GNPTAB	AR	未携带
粘脂糖症3型α/β型	GNPTAB	AR	未携带
粘脂糖症3型γ型	GNPTG	AR	未携带
粘脂糖症4型	MCOLN1	AR	未携带
黏多糖贮积症6型	ARSB	AR	未携带
黏多糖贮积症2型	IDS	XLR	未携带
黏多糖贮积症3A型	SGSH	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
黏多糖贮积症3B型	NAGLU	AR	未携带
黏多糖贮积症3C型	HGSNAT	AR	未携带
黏多糖贮积症3D型	GNS	AR	未携带
黏多糖贮积症4A型	GALNS	AR	未携带
黏多糖贮积症4B型	GLB1	AR	未携带
黏多糖贮积症9型	HYAL1	AR	未携带
黏多糖贮积症7型	GUSB	AR	未携带
黏多糖贮积症-PLUS综合征	VPS33A	AR	未携带
MUENKE综合征	FGFR3	AD	未携带
肌肝脑眼侏儒症	TRIM37	AR	未携带
苗勒氏管发育不全和雄激素过多症	WNT4	AD	未携带
多发性腕跗骨溶解综合征	MAFB	AD	未携带
多发性骨溶解、结节病和关节病	MMP2	AR	未携带
多Acyl-Coa脱氢酶缺乏	ETFA	AR	未携带
先天多发性异常肌张力癫痫综合征1型	PIGN	AR	未携带
先天多发性异常肌张力癫痫综合征2型	PIGA	XLR	未携带
先天多发性异常肌张力癫痫综合征3型	PIGT	AR	未携带
伴或不伴先天性心脏缺损的多关节脱位，身材矮小和颅面畸形	B3GAT3	AR	未携带
多线粒体功能障碍综合征1型	NFU1	AR	未携带
伴高甘氨酸血症的多线粒体功能障碍综合征2型	BOLA3	AR	未携带
多线粒体功能障碍综合征3型	IBA57	AR	未携带
多线粒体功能障碍综合征4型	ISCA2	AR	未携带
MULTIPLE PTERYGIUM综合征ESCOBAR可变型	CHRNG	AR	未携带
MULTIPLE PTERYGIUM综合征致死型	CHRNG	AR	未携带
多种硫酸酯酶缺乏	SUMF1	AR	未携带
多发性骨性连结综合征1型	NOG	AD	未携带
多发性骨性连接综合征2型	GDF5,GDF5OS	AD	未携带
多发性骨性连接综合征3型	FGF9	AD	未携带
多系统平滑肌功能障碍综合征	ACTA2	AD	未携带
肌肉肥大	C2orf88	/	未携带
肌营养不良BECKER型	DMD	XLR	未携带
先天性肌营养不良MEROSIN缺陷1A型	LAMA2	AR	未携带
先天性肌营养不良DAVIGNON-CHAUVEAU型	TRIP4	AR	未携带
LMNA相关先天性肌营养不良	LMNA	AD	未携带
先天性肌营养不良MEGACONIAL型	CHKB	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴白内障和智力障碍的先天性肌营养不良	INPP5K	AR	未携带
肌营养不良DUCHENNE型	DMD	XLR	未携带
肢带型肌营养不良1A型	LOC101928005, MYOT	AD	未携带
肢带型肌营养不良1B型	LMNA	AD	未携带
肢带型肌营养不良1C型	CAV3,SSUH2	AR,AD	未携带
肢带型肌营养不良1E型	DNAJB6	AD	未携带
肢带型肌营养不良1F型	TNPO3	AD	未携带
肢带型肌营养不良2A型	CAPN3	AR	未携带
肢带型肌营养不良2B型	DYSF	AR	未携带
肢带型肌营养不良2C型	SGCG	AR	未携带
肢带型肌营养不良2D型	SGCA	AR	未携带
肢带型肌营养不良2E型	SGCB	AR	未携带
肢带型肌营养不良2F型	SGCD	AR	未携带
肢带型肌营养不良2G型	TCAP	AR	未携带
肢带型肌营养不良2H型	TRIM32	AR	未携带
肢带型肌营养不良2J型	TTN	AR	未携带
肢带型肌营养不良2L型	ANO5	AR	未携带
肢带型肌营养不良2Q型	PLEC	AR	未携带
肢带型肌营养不良2R型	DES	AR	未携带
肢带型肌营养不良2S型	TRAPPC11	AR	未携带
肢带型肌营养不良2W型	LIMS2	AR	未携带
肢带型肌营养不良2X型	BVES	AR	未携带
肢带型肌营养不良2Y型	TOR1AIP1	AR	未携带
肢带型肌营养不良2Z型	POGLUT1	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A1型	POMT1	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A10型	TMEM5	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A11型	B3GALNT2	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A12型	POMK	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A13型	B3GNT1	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A14型	GMPPB	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A2型	POMT2	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A3型	POMGNT1	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A4型	FKTN	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A5型	FKRP	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A6型	LARGE	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A7型	ISPD	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A8型	POMGNT2	AR	未携带
（伴脑眼异常先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变A9型	DAG1	AR	未携带
（伴智力迟钝先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变B1型	POMT1	AR	未携带
（伴智力迟钝先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变B14型	GMPPB	AR	未携带
（伴智力迟钝先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变B2型	POMT2	AR	未携带
（伴智力迟钝先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变B3型	POMGNT1	AR	未携带
（伴智力迟钝先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变B6型	LARGE	AR	未携带
伴或不伴智力迟钝先天性肌营养不良-营养不良聚糖病变B5型	FKRP	AR	未携带
（不伴智力迟钝先天性）肌营养不良-营养不良聚糖病变B4型	FKTN	AR	未携带
（肢带型）肌营养不良-营养不良聚糖病变C1型	POMT1	AR	未携带
（肢带型）肌营养不良-营养不良聚糖病变C12型	POMK	AR	未携带
（肢带型）肌营养不良-营养不良聚糖病变C14型	GMPPB	AR	未携带
（肢带型）肌营养不良-营养不良聚糖病变C2型	POMT2	AR	未携带
（肢带型）肌营养不良-营养不良聚糖病变C3型	POMGNT1	AR	未携带
（肢带型）肌营养不良-营养不良聚糖病变C4型	FKTN	AR	未携带
（肢带型）肌营养不良-营养不良聚糖病变C5型	FKRP	AR	未携带
（肢带型）肌营养不良-营养不良聚糖病变C7型	ISPD	AR	未携带
（肢带型）肌营养不良-营养不良聚糖病变C9型	DAG1	AR	未携带
先天性肌无力综合征10型	DOK7	AR	未携带
乙酰胆碱受体缺乏先天性肌无力综合征11型	RAPSN	AR	未携带
先天性肌无力综合征12型	GFPT1	AR	未携带
先天性肌无力综合征13型	DPAGT1	AR	未携带
先天性肌无力综合征14型	ALG2	AR	未携带
先天性肌无力综合征15型	ALG14	/	未携带
先天性肌无力综合征16型	SCN4A	AR	未携带
先天性肌无力综合征17型	LRP4	AR	未携带
先天性肌无力综合征19型	COL13A1	AR	未携带
慢通道先天性肌无力综合征1A型	CHRNA1	AD	未携带
快通道先天性肌无力综合征1B型	CHRNA1	AR,AD	未携带
突触前先天性肌无力综合征20型	SLC5A7	AR	未携带
突触前先天性肌无力综合征21型	SLC18A3	AR	未携带
先天性肌无力综合征22型	PREPL	AR	未携带
慢通道先天性肌无力综合征2A型	CHRNB1	AD	未携带
慢通道先天性肌无力综合征3A型	CHRND	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
快通道先天性肌无力综合征3B型	CHRND	AR	未携带
乙酰胆碱受体缺乏先天性肌无力综合征3C型	CHRND	AR	未携带
慢通道先天性肌无力综合征4A型	CHRNE	AR,AD	未携带
快通道先天性肌无力综合征4B型	CHRNE	AR	未携带
乙酰胆碱受体缺乏先天性肌无力综合征4C型	CHRNE	AR	未携带
先天性肌无力综合征5型	COLQ	AR	未携带
突触前先天性肌无力综合征6型	CHAT	AR	未携带
突触前先天性肌无力综合征7型	SYT2	AD	未携带
先天性肌无力综合征8型	AGRN	AR	未携带
乙酰胆碱受体缺乏先天性肌无力综合征9型	MUSK	AR	未携带
MYD88缺乏	MYD88	/	未携带
髓过氧化物酶缺乏	MPO	AR	未携带
MYHRE综合征	SMAD4	AD	未携带
LAFORA肌阵挛性癫痫	NHLRC1	AR	未携带
UNVERRICHT和LUNDBORG肌阵挛性癫痫	CSTB	AR	未携带
家族性婴儿肌阵挛性癫痫	TBC1D24	AR	未携带
肌阵挛-失张力癫痫	SLC6A1	AD	未携带
家族性皮质肌阵挛	NOL3	AD	未携带
新生儿顽固性肌阵挛	KIF5A	AD	未携带
婴儿型肌纤维瘤病1型	PDGFRB	AD	未携带
婴儿型肌纤维瘤病2型	NOTCH3	AD	未携带
常染色体隐性急性复发性肌红蛋白尿	LPIN1	AR	未携带
肌腺苷酸脱氨酶缺乏导致的肌病	AMPD1	AR	未携带
伴锥体外系症状性肌病	MICU1	AR	未携带
遗传性乳酸性酸中毒肌病	ISCU	AR	未携带
早发型肌病，反射消失，呼吸窘迫和吞咽困难	MEGF10	AR	未携带
中央核肌病1型	DNM2	AD	未携带
中央核肌病2型	BIN1	AR	未携带
中央核肌病3型	MYF6	AD	未携带
中央核肌病5型	SPEG	AR	未携带
X连锁性中央核肌病	MTM1	XLR	未携带
COMPTON-NORTH先天性肌病	CNTN1	AR	未携带
伴纤维型失衡先天性肌病	SELENON	AR,AD	未携带
伴神经病和耳聋的先天性肌病	SPTBN4	AR	未携带
远端肌病1型	MYH7	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
远端肌病4型	FLNC	AD	未携带
远端肌病5型	ADSSL1	AR	未携带
远端肌病TATEYAMA型	CAV3,SSUH2	AD	未携带
伴胫骨前远端肌病	DYSF	AR	未携带
常染色体显性孤立性线粒体肌病	CHCHD10	AD	未携带
肌病，乳酸性酸中毒和铁粒幼细胞性贫血1型	PUS1	AR	未携带
肌病，乳酸性酸中毒和铁粒幼细胞性贫血2型	YARS2	AR	未携带
伴先天性白内障，听力缺失和发育迟缓的进行性线粒体肌病	GFER	/	未携带
肌原纤维肌病1型	DES	AR,AD	未携带
肌原纤维肌病2型	CRYAB	AD	未携带
肌原纤维肌病3型	MYOT	AD	未携带
肌原纤维肌病4型	LDB3	AD	未携带
肌原纤维肌病5型	FLNC	AD	未携带
肌原纤维肌病6型	BAG3	AD	未携带
肌原纤维肌病7型	CEP63	AR	未携带
肌原纤维肌病8型	PYROXD1	AR	未携带
常染色体显性肌球蛋白贮积肌病	MYH7	AD	未携带
常染色体隐性肌球蛋白贮积肌病	MYH7	AR	未携带
近端肌病和眼肌麻痹	MYH2	AR,AD	未携带
肩甲骨肱骨腓骨肌病	ACTA1	AD	未携带
椭球体肌病	MYOT	AD	未携带
肾小管聚集肌病1型	STIM1	AD	未携带
肌管聚集性肌病2型	ORAI1	AD	未携带
伴CASQ1聚集的空泡肌病	CASQ1	AD	未携带
伴过渡自噬的X连锁肌病	VMA21	XLR	未携带
伴姿势性肌萎缩的X连锁肌病	FHL1	XLR	未携带
常染色体显性近视21型	ZNF644	AD	未携带
常染色体显性近视22型	CCDC111	AD	未携带
常染色体隐性近视23型	LRPAP1	AR	未携带
常染色体显性近视24型	SLC39A5	AD	未携带
常染色体显性近视25型	P4HA2	AD	未携带
近视6型	SCO2	AD	未携带
伴白内障和玻璃体视网膜变性的高度近视	P3H2	AR	未携带
常染色体隐性肌硬化症	COL6A2	AR	未携带
常染色体显性先天性肌强直	CLCN1	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体隐性先天性肌强直	CLCN1	AR	未携带
钾加重肌强直	SCN4A	AD	未携带
N-乙酰谷氨酸合成酶缺乏	NAGS	AR	未携带
非综合征型先天性指甲病10型	FZD6	AR	未携带
非综合征型先天性指甲病3型	PLCD1	AR,AD	未携带
非综合征型先天性指甲病4型	RSPO4	AR	未携带
非综合征型先天性指甲病8型	COL7A1	AD	未携带
指甲-髌骨综合征	LMX1B	AD	未携带
NANCE-HORAN综合征	NHS	XLD	未携带
真性小眼球2型	MFRP	/	未携带
真性小眼球4型	TMEM98	AD	未携带
发作性睡病1型	HCRT	AD	未携带
发作性睡病7型	MOG	AD	未携带
美国原住民肌病	STAC3	AR	未携带
NAXOS病	JUP	AR	未携带
线状体肌病1型	TPM3	AR,AD	未携带
线状体肌病10型	LMOD3	AR	未携带
常染色体隐性线状体肌病11型	MYPN	AR	未携带
线状体肌病2型	NEB	AR	未携带
线状体肌病3型	ACTA1	AR,AD	未携带
线状体肌病4型	TPM2	AD	未携带
线状体肌病5型	TNNT1	AR	未携带
线状体肌病6型	KBTBD13	AD	未携带
线状体肌病7型	CFL2	AR	未携带
线状体肌病8型	KLHL40	/	未携带
线状体肌病9型	KLHL41	AR	未携带
抗利尿激素分泌异常肾综合征	AVPR2	XLR	未携带
草酸钙肾石病	IDUA	AR	未携带
低血磷酸盐的肾石病/骨质疏松症1型	SLC34A1	AD	未携带
低血磷酸盐的肾石病/骨质疏松症2型	SLC9A3R1	AD	未携带
肾消耗病1型	NPHP1	AR	未携带
肾消耗病11型	TMEM67	AR	未携带
肾消耗病12型	TTC21B	AR,AD	未携带
肾消耗病13型	WDR19	AR	未携带
肾消耗病14型	ZNF423	AR,AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
肾消耗病15型	CEP164	AR	未携带
肾消耗病16型	ANKS6	AR	未携带
肾消耗病18型	CEP83	AR	未携带
肾消耗病19型	DCDC2	AR	未携带
肾消耗病2型	INVS	AR	未携带
肾消耗病20型	MAPKBP1	AR	未携带
肾消耗病3型	NPHP3	AR	未携带
肾消耗病4型	NPHP4	AR	未携带
肾消耗病7型	GLIS2	/	未携带
肾消耗病9型	NEK8	/	未携带
肾消耗病样肾病1型	XPNPEP3	AR	未携带
肾病综合征1型	NPHS1	AR	未携带
肾病综合征10型	EMP2	AR	未携带
肾病综合征11型	NUP107	AR	未携带
肾病综合征12型	NUP93	AR	未携带
肾病综合征13型	NUP205	/	未携带
肾病综合征2型	NPHS2	AR	未携带
肾病综合征3型	PLCE1	AR	未携带
肾病综合征4型	WT1	AD	未携带
伴或不伴视觉异常的肾病综合征5型	LAMB2	/	未携带
肾病综合征7型	DGKE	AR	未携带
肾病综合征8型	ARHGDIA	AR	未携带
肾病综合征9型	COQ8B	AR	未携带
NESTOR-GUILLERMO早老综合征	BANF1	AR	未携带
NETHERTON综合征	SPINK5	AR	未携带
NEU-LAXOVA综合征1型	PHGDH	AR	未携带
NEU-LAXOVA综合征2型	PSAT1	AR	未携带
神经氨酸酶缺乏	NEU1	AR	未携带
脑叶酸转运缺乏引起的神经退行性病变	FOLR1	AR	未携带
儿童型伴共济失调神经变性，肌张力失常和凝视麻痹	SQSTM1	AR	未携带
伴脑铁沉积的神经退行性病变1型	PANK2	AR	未携带
伴脑铁沉积的神经退行性病变2A型	PLA2G6	AR	未携带
伴脑铁沉积的神经退行性病变2B型	PLA2G6	AR	未携带
伴脑铁沉积的神经退行性病变3型	FTL	AD	未携带
伴脑铁沉积的神经退行性病变4型	C19orf12	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴脑铁沉积的神经退行性病变5型	WDR45	XLD	未携带
伴脑铁沉积的神经退行性病变6型	COASY	AR	未携带
癫痫神经发育障碍，白内障，喂养困难和脑髓鞘发育延迟	NACC1	AD	未携带
肌张力低下神经发育障碍，癫痫和无语言	HECW2	AD	未携带
不随意运动神经发育障碍	GNAO1	AD	未携带
小头畸形神经发育障碍，肌张力低下和可变脑异常	PRUNE1	AR	未携带
中脑和后脑畸形神经发育障碍	ARHGEF2	AR	未携带
伴或不伴脑，眼，心脏异常神经发育障碍	RERE	AD	未携带
常染色体显性伴或不伴多动性运动发作神经发育障碍	GRIN1	AD	未携带
进行性微血管神经发育异常，强直和脑部异常	PLAA	AR	未携带
神经纤维瘤-NOONAN综合征	NF1	AD	未携带
婴儿型多系统神经，内分泌和胰腺病	PTRH2	AR	未携带
常染色体隐性神经性肌强直和轴索神经病	HINT1	AR	未携带
远端型遗传性运动神经元病2A型	HSPB8	AD	未携带
远端型遗传性运动神经元病2B型	HSPB1	AD	未携带
远端型遗传性运动神经元病2C型	HSPB3	AD	未携带
远端型遗传性运动神经元病2D型	FBXO38	AD	未携带
远端型遗传性运动神经元病5A型	BSCL2	AD	未携带
远端型遗传性运动神经元病5B型	REEP1	AD	未携带
远端型遗传性运动神经元病7B型	DCTN1	AD	未携带
远端型遗传性运动神经元病8型	TRPV4	AD	未携带
常染色体隐性先天性髓鞘形成或脱髓鞘神经病变	MPZ	AR,AD	未携带
遗传性运动和感觉神经病OKINAWA型	TFG	AD	未携带
遗传性运动和感觉神经病RUSSE型	HK1	AR	未携带
遗传性运动和感觉神经病6A型	MFN2	AD	未携带
遗传性运动和感觉神经病6B型	SLC25A46	AR	未携带
遗传性感觉和自主神经病1A	SPTLC1	AD	未携带
遗传性感觉和自主神经病1C型	SPTLC2	AD	未携带
遗传性感觉和自主神经病2A型	WNK1	AR	未携带
遗传性感觉和自主神经病2B型	FAM134B	AR	未携带
遗传性感觉和自主神经病3型	IKBKAP	AR	未携带
遗传性感觉和自主神经病5型	NGF	AR	未携带
遗传性感觉和自主神经病6型	DST	AR	未携带
遗传性感觉和自主神经病7型	SCN11A	AD	未携带
遗传性感觉和自主神经病8型	PRDM12	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
遗传性感觉神经病1D型	ATL1	AD	未携带
遗传性感觉神经病1E型	DNMT1	AD	未携带
遗传性感觉神经病1F型	ATL3	AD	未携带
伴痉挛性截瘫的常染色体隐性遗传性感觉神经病	CCT5	AR	未携带
伴压力麻痹倾向的遗传性神经病	PMP22	AD	未携带
伴或不伴老年性黄斑变性的遗传性神经病	FBLN5	AD	未携带
伴肌病中性脂质贮积病	PNPLA2	AR	未携带
成人非免疫慢性特发性嗜中性白血球减少症	GFI1	AD	未携带
常染色体显性严重先天性中性粒细胞减少症1型	ELANE	AD	未携带
常染色体显性严重先天性中性粒细胞减少症2型	GFI1	AD	未携带
常染色体隐性严重先天性中性粒细胞减少症3型	HAX1	AR	未携带
常染色体隐性严重先天性中性粒细胞减少症4型	G6PC3	AR	未携带
常染色体隐性严重先天性中性粒细胞减少症5型	VPS45	AR	未携带
常染色体隐性严重先天性中性粒细胞减少症6型	JAGN1	AR	未携带
常染色体隐性严重先天性中性粒细胞减少症7型	CSF3R	AR	未携带
X连锁严重先天性中性粒细胞减少症	WAS	XLR	未携带
中性粒细胞免疫缺陷综合征	RAC2	/	未携带
纽芬兰型视锥视杆营养不良	RLBP1	/	未携带
NICOLAIDES-BARAITSER综合征	SMARCA2	AD	未携带
NIEMANN-PICK病A型	SMPD1	AR	未携带
NIEMANN-PICK病B型	SMPD1	AR	未携带
NIEMANN-PICK病C1型	NPC1	AR	未携带
NIEMANN-PICK病C2型	NPC2	AR	未携带
常染色体显性先天性静止型夜盲1型	RHO	/	未携带
常染色体显性先天性静止型夜盲2型	PDE6B	AD	未携带
常染色体显性先天性静止型夜盲3型	GNAT1	AD	未携带
先天性静止型夜盲1A型	NYX	XLR	未携带
先天性静止型夜盲1B型	GRM6	AR	未携带
先天性静止型夜盲1C型	TRPM1	/	未携带
先天性静止性夜盲1E型	GPR179	AR	未携带
先天性静止型夜盲1F型	LRIT3	AR	未携带
先天性静止型夜盲1G型	GNAT1	AR	未携带
先天性静止型夜盲1H型	CDCA3	AR	未携带
先天性静止性夜盲2A型	CACNA1F	XL	未携带
NIJMEGEN断裂综合征	NBN	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
NIJMEGEN断裂样综合征	RAD50	/	未携带
NONAKA肌病	GNE	AR	未携带
NOONAN综合征1型	PTPN11	AD	未携带
NOONAN综合征10型	LZTR1	AD	未携带
NOONAN综合征3型	KRAS	AD	未携带
NOONAN综合征4型	SOS1	AD	未携带
NOONAN综合征5型	RAF1	AD	未携带
NOONAN综合征6型	NRAS	AD	未携带
NOONAN综合征7型	BRAF	AD	未携带
NOONAN综合征8型	RIT1	AD	未携带
NOONAN综合征9型	SOS2	AD	未携带
伴生长期头发松动NOONAN综合征样1型	SHOC2	AD	未携带
伴生长期头发松动NOONAN综合征样2型	PPP1CB	AD	未携带
伴或不伴单核细胞性白血病的类NOONAN综合征	CBL	AD	未携带
NORRIE病	NDP	XLR	未携带
X连锁先天性眼球震颤1型	FRMD7	XL	未携带
X连锁先天性眼球震颤6型	GPR143	/	未携带
肥胖、饮食过多和发育延迟	NTRK2	AD	未携带
枕角综合征	ATP7A	XLR	未携带
隐匿性黄斑营养不良	RP1L1	AD	未携带
眼耳综合征	HMX1	AR	未携带
眼齿指发育不良	GJA1	AD	未携带
常染色体隐性眼齿指发育不良	GJA1	AR	未携带
牙齿指甲皮肤发育不全	WNT10A	AR	未携带
OGDEN综合征	NAA10	XLD,XLR	未携带
小口氏病1型	SAG	AR	未携带
小口氏病2型	GRK1	/	未携带
SBBYS变异型OHDO综合征	KAT6B	AD	未携带
X连锁OHDO综合征	MED12	XLR	未携带
OKT4抗原表位缺乏	CD4	/	未携带
OKUR-CHUNG神经发育综合征	CSNK2A1	AD	未携带
OLIVER-MCFARLANE综合征	PNPLA6	AR	未携带
OMENN综合征	DCLRE1C	AR	未携带
OMODYSPLASIA1型	GPC6	AR	未携带
卵母细胞成熟缺陷1型	ZP1	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
卵母细胞成熟缺陷2型	TUBB8	AR,AD	未携带
OPITZ GBBB综合征1型	MID1	XLR	未携带
OPITZ GBBB综合征2型	SPECC1L	AD	未携带
OPITZ-KAVEGGIA综合征	MED12	XLR	未携带
骨骼发育不良	INPPL1	AR	未携带
视神经萎缩1型	OPA1	AD	未携带
伴或不伴共济失调智力低下和癫痫发作的视神经萎缩10型	RTN4IP1	AR	未携带
视神经萎缩11型	YME1L1	AR	未携带
视神经萎缩3型	OPA3	AD	未携带
伴或不伴听神经病的视神经萎缩7型	TMEM126A	AR	未携带
视神经萎缩9型	ACO2	AR	未携带
伴或不伴耳聋、眼肌麻痹、共济失调、神经肌病性视神经萎缩	OPA1	AD	未携带
视网膜和/或黄斑营养不良性视盘异常	SIX6	AR	未携带
双侧视神经发育不全	PAX6	AD	未携带
鸟氨酸转氨甲酰酶缺乏导致血氨过多	OTC	XLR	未携带
口面裂11型	BMP4	/	未携带
口面裂15型	DLX4	AD	未携带
口面裂5型	MSX1	/	未携带
口面指综合征1型	OFD1	XLD	未携带
口面指综合征4型	TCTN3	AR	未携带
口面指综合征5型	DDX59	AR	未携带
口面指综合征6型	C5orf42	AR	未携带
口面指综合征14型	C2CD3	AR	未携带
乳清酸尿	UMPS	AR	未携带
直立耐受不能	SLC6A2	/	未携带
进行性骨发育异常	GNAS	AD	未携带
伴轻度软骨发育不良的骨关节炎	COL2A1	AD	未携带
剥脱性骨软骨炎、身材矮小和早发性骨关节炎综合征	ACAN	AD	未携带
复合致命性软骨发育不良SYMOENS-BARNES-GISTELINCK 型	TAPT1	AR	未携带
成骨不全症1型	COL1A1	AD	未携带
成骨不全症2型	COL1A2	AD	未携带
成骨不全症3型	COL1A2	AD	未携带
成骨不全症4型	COL1A2	AD	未携带
成骨不全症9型	PPIB	AR	未携带
成骨不全症5型	IFITM5	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
成骨不全症6型	SERPINF1	/	未携带
成骨不全症7型	CRTAP	AR	未携带
成骨不全症8型	P3H1	AR	未携带
成骨不全症10型	SERPINH1	AR	未携带
成骨不全症11型	FKBP10	AR	未携带
成骨不全症13型	BMP1	AR	未携带
成骨不全症15型	WNT1	AR	未携带
成骨不全症17型	SPARC	AR	未携带
骨性发育不良	FGFR1	AD	未携带
伴骨膜炎和脓疱病的多病灶无菌性骨髓炎	IL1RN	AR	未携带
伴脑硬化纹状骨病	AMER1	XLD	未携带
常染色体隐性骨硬化病4型	CLCN7	/	未携带
常染色体显性骨硬化病1型	LRP5	AD	未携带
常染色体显性骨硬化病2型	CLCN7	AD	未携带
常染色体隐性骨硬化病1型	TCIRG1	AR	未携带
常染色体隐性骨硬化病2型	TNFSF11	AR	未携带
常染色体隐性骨硬化病3型	CA2	AR	未携带
常染色体隐性骨硬化病5型	OSTM1	AR	未携带
常染色体隐性骨硬化病6型	PLEKHM1	/	未携带
常染色体隐性骨硬化病7型	TNFRSF11A	/	未携带
常染色体隐性骨硬化病8型	SNX10	AR	未携带
骨质疏松-假神经胶质瘤综合征	LRP5	AR	未携带
耳面颈综合征1型	EYA1	AD	未携带
耳面颈综合征2型	PAX1	AR	未携带
耳腭指综合征1型	FLNA	XLD	未携带
耳腭指综合征2型	FLNA	XLD	未携带
大耳脊椎骨骺发育不良	COL11A2	AR	未携带
卵巢发育不全1型	FSHR	AR	未携带
卵巢发育不全2型	BMP15	AD	未携带
卵巢发育不全4型	MCM9	AR	未携带
卵巢过度刺激综合征	FSHR	AD	未携带
水分过多遗传性口形细胞增多症	RHAG	AD	未携带
先天性厚甲1型	KRT16	AD	未携带
先天性厚甲2型	KRT17	AD	未携带
先天性厚甲3型	KRT6A	/	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
先天性厚甲4型	KRT6B	/	未携带
PAGET骨病3型	SQSTM1	AD	未携带
青少年型PAGET骨病5型	TNFRSF11B	AR	未携带
PAGET骨病6型	ZNF687	AD	未携带
PALLISTER-HALL综合征	GLI3	AD	未携带
掌跖角皮病和先天性脱发1型	GJA1	AD	未携带
掌跖角皮病和羊毛状发	KANK2	AR	未携带
条纹状，局灶性或弥漫性掌跖角皮病1型	DSG1	AD	未携带
掌跖角皮病BOTHNIAN型	AQP5	AD	未携带
表皮松解性掌跖角皮病	KRT9	AD	未携带
伴口周角化性斑块损毁性掌跖角皮病	TRPV3	AD	未携带
伴口周角化性斑块X连锁损毁性掌跖角皮病	MBTPS2	XLR	未携带
掌跖角皮病NAGASHIMA型	SERPINB7	AR	未携带
非表皮松解性掌跖角皮病	KRT1	AD	未携带
局限性非表皮松解性掌跖角皮病1型	KRT16	AD	未携带
局限性非表皮松解性掌跖角皮病2型	TRPV3	AD	未携带
局限或弥漫性非表皮松解性掌跖角皮病	KRT6C	AD	未携带
胰腺发育不全1型	PDX1	AR	未携带
胰腺和小脑发育不全	PTF1A	AR	未携带
胰脂酶缺乏	PNLIP	AR	未携带
PAPILLON-LEFEVRE综合征	CTSC	AR	未携带
PAPILLORENAL综合征	PAX2	AD	未携带
VON EULENBURG先天性肌强直症	SCN4A	AD	未携带
类扭伤性侏儒	TRPV4	AD	未携带
顶骨孔2型	ALX4	AD	未携带
PARKES WEBER综合征	RASA1	AD	未携带
常染色体显性帕金森病 1型	SNCA	AD	未携带
常染色体隐性帕金森病14型	PLA2G6	AR	未携带
常染色体隐性早发型帕金森病15型	FBXO7	AR	未携带
帕金森病17型	VPS35	AD	未携带
青少年型帕金森病19A型	DNAJC6	AR	未携带
常染色体隐性青少年型帕金森病2型	PARK2	AR	未携带
早发型帕金森病20型	SYNJ1	AR	未携带
常染色体显性帕金森病22型	CHCHD2	AD	未携带
常染色体隐性早发型帕金森病23型	VPS13C	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体隐性早发型帕金森病6型	PINK1	AR	未携带
常染色体隐性早发型帕金森病7型	PARK7	AR	未携带
常染色体显性帕金森病8型	LRRK2	AD	未携带
X连锁强直性帕金森	ATP6AP2	XLR	未携带
婴儿型帕金森-肌张力障碍	SLC6A3	AR	未携带
阵发性剧痛症	SCN9A	AD	未携带
阵发性非运动源性运动障碍1型	PNKD	AD	未携带
伴或不伴全身性癫痫阵发性非运动源性运动障碍3型	KCNMA1	AD	未携带
局部脂肪代谢障碍、先天性白内障和神经退行性疾病综合征	CAV1	AD	未携带
动脉导管未闭2型	TFAP2B	AD	未携带
动脉导管未闭3型	PRDM6	AD	未携带
皮肤剥脱综合征1型	CDSN	AR	未携带
皮肤剥脱综合征2型	TGM5	AR	未携带
皮肤剥脱综合征3型	CHST8	AR	未携带
皮肤剥脱综合征4型	CSTA	AR	未携带
皮肤剥脱综合征5型	SERPINB8	AR	未携带
白甲病、点状肢端角化症、唇炎、指节垫的脱皮	CAST	AR	未携带
PEHO综合征	ZNHIT3	AR	未携带
PELGER-HUET异常	LBR	AD	未携带
PELIZAEUS-MERZBACHER病	PLP1	XLR	未携带
PENDRED综合征	SLC26A4	AR	未携带
常染色体显性家族性周期性发热	TNFRSF1A	AD	未携带
侵袭性牙周炎1型	CTSC	AR	未携带
PCWH综合征	SOX10	AD	未携带
周围神经病变、肌病、嘶哑和听力损失	MYH14	AD	未携带
伴小头畸形常染色体隐性脑室周围灰质异位	ARFGEF2	AR	未携带
脑室周围结节状灰质异位1型	FLNA	XLD	未携带
脑室周围结节状灰质异位6型	ERMARD	AD	未携带
脑室周围结节状灰质异位7型	NEDD4L	AD	未携带
PERLMAN综合征	DIS3L2	AR	未携带
乙酰辅酶A氧化酶缺乏性过氧化物酶病	ACOX1	AR	未携带
过氧化物酶体脂肪酰基辅酶A还原酶1障碍	FAR1	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍10B型	PEX3	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍11A型(ZELLWEGER)	PEX13	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍11B型	PEX13	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
过氧化物酶体合成障碍13A型(ZELLWEGER)	PEX14	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍14B型	PEX11B	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍1A型(ZELLWEGER)	PEX1	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍1B型	PEX1	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍2A型(ZELLWEGER)	PEX5	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍2B型	PEX5	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍3A型(ZELLWEGER)	PEX12	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍3B型	PEX12	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍4A型(ZELLWEGER)	PEX6	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍4B型	PEX6	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍5A型(ZELLWEGER)	PEX2	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍5B型	PEX2	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍6A型(ZELLWEGER)	PEX10	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍6B型	PEX10	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍7A型(ZELLWEGER)	PEX26	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍7B型	PEX26	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍8A型(ZELLWEGER)	PEX16	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍8B型	PEX16	AR	未携带
过氧化物酶体合成障碍9B型	PEX7	/	未携带
PERRAULT综合征1型	HSD17B4	AR	未携带
PERRAULT综合征2型	HARS2	AR	未携带
PERRAULT综合征3型	CLPP	AR	未携带
PERRAULT综合征4型	LARS2	AR	未携带
PERRAULT综合征5型	C10orf2	AR	未携带
PERRY综合征	DCTN1	AD	未携带
常染色体隐性持续增生性原始玻璃体	ATOH7	AR	未携带
PETERS-PLUS综合征	B3GALTL	AR	未携带
PETTIGREW综合征	AP1S2	XLR	未携带
PEUTZ-JEGHERS综合征	STK11	AD	未携带
PFEIFFER综合征	FGFR2	AD	未携带
苯丙酮尿症	PAH	AR	未携带
磷酸甘油酸脱氢酶缺乏	PHGDH	AR	未携带
磷酸甘油酸激酶1缺乏	PGK1	XLR	未携带
磷酸核糖焦磷酸合成酶活性亢进	PRPS1	XLR	未携带
磷酸丝氨酸转氨酶缺乏	PSAT1	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
磷酸丝氨酸磷酸缺乏	PSPH	AR	未携带
脑PICK病	MAPT	IC,AD	未携带
斑驳病	KIT	AD	未携带
PIERPONT综合征	TBL1XR1	AD	未携带
PIERSON综合征	LAMB2	AR	未携带
原发性色素性结节状肾上腺皮质病1型	PRKAR1A	AD	未携带
原发性色素性结节状肾上腺皮质病2型	PDE11A	AD	未携带
原发性色素性结节状肾上腺皮质病3型	PDE8B	/	未携带
色素性静脉旁脉络膜视网膜萎缩	CRB1	AD	未携带
PITT-HOPKINS综合征	TCF4	AD	未携带
PITT-HOPKINS样综合征1型	CNTNAP2	AR	未携带
PITT-HOPKINS样综合征2型	NRXN1	AR	未携带
联合性垂体激素缺乏1型	POU1F1	AR,AD	未携带
联合性垂体激素缺乏2型	PROP1	AR	未携带
联合性垂体激素缺乏3型	LHX3	AR	未携带
联合性垂体激素缺乏4型	LHX4	AD	未携带
联合性垂体激素缺乏6型	OTX2	AD	未携带
毛发红糠疹	CARD14	AD	未携带
血纤维蛋白溶酶原缺乏1型	PLG	AR	未携带
伴骨髓恶性肿瘤家族性血小板障碍	RUNX1	AD	未携带
血小板糖蛋白4型缺乏	CD36	AR	未携带
致死性扁平椎骨发育不良TORRANCE型	COL2A1	AD	未携带
原发性自发性气胸	FLCN	AD	未携带
伴中性粒细胞减少的皮肤异色症	C16ORF57	AR	未携带
伴肌腱挛缩肌病和肺纤维化的遗传性纤维化皮肤异色症	FAM111B	AD	未携带
儿童型结节性多动脉炎	CECR1	AR	未携带
多囊性肾病1型	PKD1	AD	未携带
多囊性肾病2型	PKD2	AD	未携带
多囊性肾病3型	GANAB	AD	未携带
伴或不伴肝病的多囊性肾病4型	PKHD1	AR	未携带
伴硬化性白质脑病的多囊脂肪膜骨发育不良	TREM2	AR	未携带
多囊性肝病1型	PRKCSH	AD	未携带
多囊性肝病2型	SEC63	AD	未携带
轴后多指畸形A1型	GLI3	AD	未携带
轴前多指畸形2型	LMBR1	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
轴前多指畸形4型	GLI3	AD	未携带
多内分泌腺-多发性神经病综合征	DMXL2	AR	未携带
伴或不伴免疫缺陷葡聚糖体肌病1型	RBCK1	AR	未携带
葡聚糖体肌病2型	GYG1	AR	未携带
成人型葡聚糖体神经病	GBE1	AR	未携带
羊水过多，巨脑畸形和癫痫症候群	STRADA	AR	未携带
双侧额顶骨多小脑回	ADGRG1	AR	未携带
双侧颞叶多小脑回畸形	FIG4	AR	未携带
伴小脑发育不全和关节挛缩的外侧裂周区多小脑回裂	PI4KA	AR	未携带
PHARC综合征	ABHD12	AR	未携带
脑桥小脑发育不全10型	CLP1	AR	未携带
脑桥小脑发育不全1A型	VRK1	AR	未携带
脑桥小脑发育不全1B型	EXOSC3	AR	未携带
脑桥小脑发育不全1C型	EXOSC8	AR	未携带
脑桥小脑发育不全2A型	TSEN54	AR	未携带
脑桥小脑发育不全2B型	TSEN2	AR	未携带
脑桥小脑发育不全2C型	TSEN34	/	未携带
脑桥小脑发育不全2D型	SEPSECS	AR	未携带
脑桥小脑发育不全2E型	VPS53	AR	未携带
脑桥小脑发育不全2F型	TSEN15	AR	未携带
脑桥小脑发育不全3型	PCLO	AR	未携带
脑桥小脑发育不全4型	TSEN54	AR	未携带
脑桥小脑发育不全5型	TSEN54	AR	未携带
脑桥小脑发育不全6型	RARS2	AR	未携带
脑桥小脑发育不全8型	CHMP1A	AR	未携带
脑桥小脑发育不全9型	AMPD2	AR	未携带
POPLITEAL PTERYGIUM综合征	IRF6	AD	未携带
致死型POPLITEAL PTERYGIUM综合征	RIPK4	AR	未携带
脑穿通畸形1型	COL4A1	AD	未携带
脑穿通畸形2型	COL4A2	AD	未携带
PORETTI-BOLTSHAUSER综合征	LAMA1	AR	未携带
多类型汗孔角化病1型	PMVK	AD	未携带
多类型汗孔角化病3型	MVK	AD	未携带
多类型汗孔角化病7型	MVD	AD	未携带
播散性浅表性光线性汗孔角化病8型	SLC17A9	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
多类型汗孔角化病9型	FDPS	AD	未携带
迟发性皮肤卟啉症	UROD	AR,AD	未携带
混合型卟啉病	PPOX	AD	未携带
急性肝卟啉病	ALAD	AR	未携带
急性间歇性卟啉病	HMBS	AD	未携带
先天性红细胞生成卟啉症	UROS	AR	未携带
肝硬化性门脉高压症	DGUOK	AR	未携带
轴后面骨发育不全	DHODH	AR	未携带
伴色素性视网膜炎的后索性共济失调	FLVCR1	AR	未携带
中枢性性早熟1型	KISS1R	AD	未携带
中枢性性早熟2型	MKRN3	AD	未携带
男性受限性早熟	LHCGR	AD	未携带
子痫前期/子痫5型	CORIN	/	未携带
植入前胚胎致死1型	TLE6	AR	未携带
植入前胚胎致死2型	PADI6	AR	未携带
前激肽释放酶缺乏	KLKB1	AR	未携带
卵巢功能早衰10型	MCM8	AR	未携带
卵巢功能早衰11型	ERCC6	AD	未携带
卵巢功能早衰12型	SYCE1	AR	未携带
卵巢功能早衰13型	MSH5	AR	未携带
卵巢功能早衰2B型	POF1B	XLR	未携带
卵巢功能早衰3型	FOXL2	AD	未携带
卵巢功能早衰5型	NOBOX	AD	未携带
卵巢功能早衰7型	NR5A1	AD	未携带
卵巢功能早衰8型	STAG3	AR	未携带
卵巢功能早衰9型	HFM1	AR	未携带
原发性醛固酮增多，癫痫和神经系统异常	CACNA1D	AD	未携带
青少年原发性侧索硬化症	ALS2	AR	未携带
PRIMROSE综合征	ZBTB20	AD	未携带
伴线粒体DNA缺失的常染色体显性进行性眼外肌麻痹1型	POLG	AD	未携带
伴线粒体DNA缺失的常染色体显性进行性眼外肌麻痹2型	SLC25A4	AD	未携带
伴线粒体DNA缺失的常染色体显性进行性眼外肌麻痹3型	C10ORF2	AD	未携带
伴线粒体DNA缺失的常染色体显性进行性眼外肌麻痹4型	POLG2	AD	未携带
伴线粒体DNA缺失的常染色体显性进行性眼外肌麻痹5型	RRM2B	AD	未携带
伴线粒体DNA缺失的常染色体隐性进行性眼外肌麻痹1型	POLG	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴线粒体DNA缺失的常染色体隐性进行性眼外肌麻痹2型	RNASEH1	AR	未携带
伴线粒体DNA缺失的常染色体隐性进行性眼外肌麻痹3型	TK2	AR	未携带
伴线粒体DNA缺失的常染色体隐性进行性眼外肌麻痹4型	DGUOK	AR	未携带
进行性家族性心脏传导阻滞1A型	SCN5A	AD	未携带
进行性家族性心脏传导阻滞1B型	TRPM4	AD	未携带
脯氨酸肽酶缺乏	PEPD	AR	未携带
增生性血管病变和积水性无脑畸形-脑积水综合征	FLVCR2	AR	未携带
视网膜电反应抑制延长	RGS9	/	未携带
阿黑皮素原缺乏	POMC	AR	未携带
X连锁PROPERDIN缺乏	CFP	XLR	未携带
丙酸血症	PCCB	AR	未携带
前蛋白转化酶1/3缺乏	PCSK1	AR	未携带
伴高钙尿和肾钙质沉着的低分子量蛋白尿	CLCN5	XLR	未携带
先天性凝血酶原缺乏	F2	AR	未携带
促红细胞生成原卟啉症	FECH	AR	未携带
X连锁红细胞生成性原卟啉症	ALAS2	XLD	未携带
杏梅腹综合征	CHRM3	AR	未携带
假性软骨发育不全	COMP	AD	未携带
红细胞漏出引起家族性假性高血钾症	ABCB6	AD	未携带
常染色体显性假性醛固酮减少症1型	NR3C2	AD	未携带
常染色体隐性假性醛固酮减少症1型	SCNN1B	AR	未携带
假性醛固酮减少症2B型	WNK4	AD	未携带
假性醛固酮减少症2D型	KLHL3	AR,AD	未携带
假性醛固酮减少症2E型	CUL3	AD	未携带
假性甲状旁腺功能减退症1A型	GNAS	AD	未携带
假性甲状旁腺功能减退症1C型	GNAS	AD	未携带
假性假甲状旁腺功能减退症	GNAS	AD	未携带
PSEUDO-TORCH综合征1型	OCLN	AR	未携带
PSEUDO-TORCH综合征2型	USP18	AR	未携带
假阴道会阴阴囊尿道下裂	SRD5A2	AR	未携带
假血管性血友病	GP1BA	AD	未携带
弹性纤维假黄瘤	ABCC6	AR	未携带
顿挫型弹性假黄瘤	ABCC6	AD	未携带
伴多种凝血因子缺乏弹性假黄瘤障碍	GGCX	/	未携带
脓疱性银屑病14型	IL36RN	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
银屑病2型	CARD14	AD	未携带
神经迟钝，癫痫和颅面畸形	SNIP1	AR	未携带
肺泡微结石症	SLC34A2	AR	未携带
端粒相关肺纤维化和/或骨髓衰竭1型	TERT	AD	未携带
端粒相关肺纤维化和/或骨髓衰竭2型	TERC	AD	未携带
端粒相关肺纤维化和/或骨髓衰竭3型	RTEL1	AD	未携带
端粒相关肺纤维化和/或骨髓衰竭4型	PARN	AD	未携带
特发性肺纤维化	SFTPA2	AD	未携带
原发性肺动脉高压1型	BMPR2	AD	未携带
原发性肺动脉高压2型	SMAD9	AD	未携带
原发性肺动脉高压3型	CAV1	AD	未携带
原发性肺动脉高压4型	KCNK3	AD	未携带
常染色体显性肺静脉闭塞病1型	BMPR2	AD	未携带
常染色体隐性肺静脉闭塞病2型	EIF2AK4	AR	未携带
嘌呤核苷磷酸化酶缺乏	PNP	AR	未携带
致密性成骨不全	CTSK	AR	未携带
PYLE病	SFRP4	AR	未携带
化脓性无菌性关节炎，坏死性脓皮病和痤疮	PSTPIP1	AD	未携带
5-甲基吡哆胺磷酸氧化酶缺乏	PNPO	AR	未携带
遗传性热异形细胞增多症	SPTA1	AR	未携带
丙酮酸羧化酶缺乏	PC	AR	未携带
丙酮酸脱氢酶E1α缺乏	PDHA1	XLD	未携带
丙酮酸脱氢酶E1β缺乏	PDHB	/	未携带
丙酮酸脱氢酶E2缺乏	DLAT	AR	未携带
丙酮酸脱氢酶E3结合蛋白缺乏	PDHX	AR	未携带
丙酮酸脱氢酶磷酸酶缺乏	PDP1	AR	未携带
红细胞丙酮酸激酶缺乏	PKLR	AR	未携带
孤立性问号型耳	EDN1	AD	未携带
伴头面部和骨骼异常的桡骨肱骨融合	CYP26B1	/	未携带
伴无巨核细胞血小板减少尺桡骨融合1型	HOXA11	AD	未携带
伴无巨核细胞血小板减少尺桡骨融合2型	MECOM	AD	未携带
RAINE综合征	FAM20C	AR	未携带
RAPADILINO综合征	RECQL4	AR	未携带
RAPP-HODGKIN综合征	TP63	AD	未携带
RAS相关性自身免疫性白细胞增生异常	KRAS	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
婴儿期或儿童期发病的严重型X连锁还原体肌病1A型	FHL1	XLD	未携带
儿童期或成人期发病的X连锁还原体肌病1B型	FHL1	XL	未携带
经典型REFSUM病	PEX7	AR	未携带
肾囊肿和糖尿病综合征	HNF1B	AD	未携带
肾性糖尿病	SLC5A2	AR,AD	未携带
肾发育不良/不发育1型	RET	AR	未携带
肾发育不良/不发育2型	FGF20	AR	未携带
常染色体显性远端肾小管酸中毒	SLC4A1	AD	未携带
常染色体隐性远端肾小管酸中毒	ATP6V0A4	/	未携带
伴溶血性贫血远端肾小管酸中毒	SLC4A1	AR	未携带
伴进行性神经性耳聋肾远端肾小管酸中毒	ATP6V1B1	AR	未携带
伴眼部异常和精神发育迟滞近端肾小管酸中毒	SLC4A4	AR	未携带
肾小管发育不全	REN	AR	未携带
肾-肝-胰腺发育不良1型	NPHP3	AR	未携带
肾-肝-胰腺发育不良2型	NEK8	AR	未携带
RENPENNING综合征1型	PQBP1	XLR	未携带
限制性皮肤病	ZMPSTE24	AR	未携带
网状组织发育不全	AK2	AR	未携带
木村网状肢端色素沉着	ADAM10	AD	未携带
视网膜动脉迂曲	COL4A1	AD	未携带
视锥营养不良3A型	PDE6H	AR,AD	未携带
视锥营养不良3B型	KCNV2	AR	未携带
视锥营养不良4型	CACNA2D4	AR	未携带
伴或不伴先天性白内障的视网膜营养不良和虹膜缺损	MIR204	AD	未携带
视网膜营养不良和肥胖症	TUB	AR	未携带
伴内层视网膜功能障碍和神经节细胞异常的视网膜内营养不良	ITM2B	AD	未携带
伴或不伴眼外异常（RDEOA）的视网膜营养不良	RCBTB1	AR	未携带
伴或不伴黄斑部巩膜葡萄肿的视网膜营养不良	C21ORF2	AR	未携带
视网膜营养不良，虹膜缺损和粉刺痤疮综合征	RBP4	AR	未携带
视网膜营养不良，少年白内障和身材矮小综合征	GPHN	AR	未携带
视网膜色素变性1型	RP1	AR,AD	未携带
视网膜色素变性10型	IMPDH1	AD	未携带
视网膜色素变性11型	PRPF31	AD	未携带
视网膜色素变性12型	CRB1	AR	未携带
视网膜色素变性13型	PRPF8	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
视网膜色素变性14型	TULP1	AR	未携带
视网膜色素变性17型	CA4	AD	未携带
视网膜色素变性18型	PRPF3	AD	未携带
视网膜色素变性19型	ABCA4	AR	未携带
视网膜色素变性2型	RP2	XL	未携带
视网膜色素变性20型	RPE65	AR	未携带
视网膜色素变性23型	OFD1	XLR	未携带
视网膜色素变性25型	EYS	AR	未携带
视网膜色素变性26型	CERKL	/	未携带
视网膜色素变性27型	NRL	AD	未携带
视网膜色素变性28型	FAM161A	/	未携带
视网膜色素变性3型	RPGR	/	未携带
视网膜色素变性30型	FSCN2	/	未携带
视网膜色素变性33型	SNRNP200	AD	未携带
视网膜色素变性35型	SEMA4A	AR,AD	未携带
视网膜色素变性36型	PRCD	/	未携带
视网膜色素变性37型	NR2E3	AR,AD	未携带
视网膜色素变性38型	MERTK	AR	未携带
视网膜色素变性39型	USH2A	/	未携带
视网膜色素变性4型	RHO	AR,AD	未携带
视网膜色素变性40型	PDE6B	AR	未携带
视网膜色素变性41型	PROM1	AR	未携带
视网膜色素变性42型	KLHL7	AD	未携带
视网膜色素变性43型	PDE6A	/	未携带
视网膜色素变性44型	RGR	/	未携带
视网膜色素变性45型	CNGB1	AR	未携带
视网膜色素变性46型	IDH3B	/	未携带
视网膜色素变性47型	SAG	/	未携带
视网膜色素变性48型	GUCA1B	/	未携带
视网膜色素变性49型	CNGA1	/	未携带
视网膜色素变性50型	BEST1	/	未携带
视网膜色素变性51型	TTC8	AR	未携带
视网膜色素变性54型	C2ORF71	/	未携带
视网膜色素变性55型	ARL6	/	未携带
视网膜色素变性56型	IMPG2	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
视网膜色素变性58型	ZNF513	AR	未携带
视网膜色素变性59型	DHDDS	AR	未携带
视网膜色素变性60型	PRPF6	AD	未携带
视网膜色素变性61型	CLRN1	/	未携带
视网膜色素变性62型	MAK	AR	未携带
视网膜色素变性66型	RBP3	AR	未携带
视网膜色素变性67型	NEK2	AR	未携带
视网膜色素变性68型	SLC7A14	AR	未携带
视网膜色素变性69型	KIZ	AR	未携带
视网膜色素变性7型	PRPH2	AR,AD	未携带
视网膜色素变性70型	PRPF4	AD	未携带
视网膜色素变性71型	IFT172	AR	未携带
视网膜色素变性72型	ZNF408	AR	未携带
视网膜色素变性73型	HGSNAT	AR	未携带
视网膜色素变性74型	BBS2	AR	未携带
视网膜色素变性75型	AGBL5	AR	未携带
视网膜色素变性76型	POMGNT1	AR	未携带
视网膜色素变性77型	REEP6	AR	未携带
视网膜色素变性78型	ARHGEF18	AR	未携带
视网膜色素变性79型	HK1	AD	未携带
视网膜色素变性9型	RP9	AD	未携带
视网膜色素变性和红细胞性贫血	TRNT1	AR	未携带
伴或不伴内脏反转的视网膜色素变性	ARL2BP	AR	未携带
伴有或不伴有骨骼异常的视网膜色素变性	CWC27	AR	未携带
青少年X连锁视网膜劈裂1型	RS1	XLR	未携带
RETT综合征	MECP2	XLD	未携带
先天性可变型RETT综合征	FOXG1	AD	未携带
REVESZ综合征	TINF2	AD	未携带
REYNOLDS综合征	LBR	AD	未携带
肢根斑点状软骨发育异常1型	PEX7	AR	未携带
肢根斑点状软骨发育异常2型	GNPAT	AR	未携带
肢根斑点状软骨发育异常3型	AGPS	AR	未携带
肢根斑点状软骨发育异常5型	PEX5	AR	未携带
核糖5-磷酸异构酶缺乏	RPIA	AR	未携带
RIDDLE综合征	RNF168	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
右心房异构症	GDF1	AR	未携带
强直性脊柱肌营养不良1型	SEPN1	AR	未携带
新生儿致死强直性和多病灶癫痫综合征	BRAT1	AR	未携带
波纹肌肉病2型	CAV3,SSUH2	AD	未携带
RITSCHER-SCHINZEL综合征1型	KIAA0196	AR	未携带
RITSCHER-SCHINZEL综合征2型	CCDC22	XLR	未携带
ROBERTS综合征	ESCO2	AR	未携带
伴下颌骨裂与肢体异常ROBIN序列	EIF4A3	AR	未携带
常染色体显性ROBINOW综合征1型	WNT5A	AD	未携带
常染色体显性ROBINOW综合征2型	DVL1	AD	未携带
常染色体显性ROBINOW综合征3型	DVL3	AD	未携带
常染色体隐性ROBINOW综合征	ROR2	AR	未携带
ROBINOW-SORAUF综合征	TWIST1	AD	未携带
ROIFMAN综合征	RNU4ATAC	AR	未携带
X连锁运动性癫痫、智力低下和言语障碍	SRPX2	/	未携带
ROTHMUND-THOMSON综合征	RECQL4	AR	未携带
ROUSSY-LEVY遗传性无反射起立困难	MPZ	AD	未携带
RUBINSTEIN-TAYBI综合征1型	CREBBP	AD	未携带
RUBINSTEIN-TAYBI综合征2型	EP300	AD	未携带
RUIJS-AALFS综合征	SPRTN	AR	未携带
伴脊柱畸形骶骨发育不全	T	AR	未携带
SAETHRE-CHOTZEN综合征	TWIST1	AD	未携带
SALIH肌病	TTN	AR	未携带
SALLA病	SLC17A5	AR	未携带
盐和胡椒发育性退行综合征	ST3GAL5	AR	未携带
SANDHOFF病	HEXB	AR	未携带
SC短肢畸形综合征	ESCO2	AR	未携带
SCALP-EAR-NIPPLE综合征	KCTD1	AD	未携带
上颌后缩舟状头畸形和智力障碍	FGFR2	/	未携带
MYH7相关肩胛腓骨肌病	MYH7	AD	未携带
X连锁显性肩胛腓骨肌病	FHL1	XLD	未携带
肩胛腓骨脊髓性肌萎缩	TRPV4	AD	未携带
神经性肩腓骨综合征KAESER型	DES	AD	未携带
黏多糖贮积症1S型	IDUA	AR	未携带
SCHIMKE免疫性骨发育不良	SMARCAL1	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
SCHINDLER病1型	NAGA	AR	未携带
SCHINZEL-GIEDION面中部回缩综合征	SETBP1	AD	未携带
脑裂畸形	SHH	/	未携带
SCHNECKENBECKEN发育不良	SLC35D1	AR	未携带
SCHNYDER角膜营养不良	UBIAD1	AD	未携带
SCHOPF-SCHULZ-PASSARGE综合征	WNT10A	AR	未携带
SCHUURS-HOEIJMAKERS综合征	PACS1	AD	未携带
SCHWARTZ-JAMPEL综合征1型	HSPG2	AR	未携带
新生儿硬化性胆管炎	DCDC2	AR	未携带
硬化性骨化病1型	SOST	AR	未携带
硬化性骨化病2型	LRP4	AR,AD	未携带
海蓝色组织细胞病	APOE	AR	未携带
SEBASTIAN综合征	MYH9	AD	未携带
SECKEL综合征1型	ATR	AR	未携带
SECKEL综合征10型	NSMCE2	AR	未携带
SECKEL综合征2型	RBBP8	AR	未携带
SECKEL综合征4型	CENPJ	AR	未携带
SECKEL综合征5型	CEP152	AR	未携带
SECKEL综合征6型	CEP63	AR	未携带
SECKEL综合征7型	NIN	AR	未携带
SECKEL综合征8型	DNA2	AR	未携带
SECKEL综合征9型	TRAIP	AR	未携带
常染色体隐性SEGAWA综合征	TH	AR	未携带
良性家族性婴儿癫痫发作2型	PRRT2	AD	未携带
良性家族性婴儿癫痫发作3型	SCN2A	AD	未携带
良性家族性婴儿癫痫发作5型	SCN8A	AD	未携带
良性家族性新生儿癫痫发作1型	KCNQ2	AD	未携带
良性家族性新生儿癫痫发作2型	KCNQ3	AD	未携带
癫痫发作、皮质盲和小头畸形综合征	DIAPH1	AR	未携带
SESAME综合征	KCNJ10	AR	未携带
SENGERS综合征	AGK	AR	未携带
SENIOR-LOKEN综合征4型	NPHP4	AR	未携带
SENIOR-LOKEN综合征5型	IQCB1	AR	未携带
SENIOR-LOKEN综合征6型	CEP290	AR	未携带
SENIOR-LOKEN综合征7型	SDCCAG8	/	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
SENIOR-LOKEN综合征8型	WDR19	AR	未携带
SENIOR-LOKEN综合征9型	TRAF3IP1	AR	未携带
感觉性共济失调神经病变，构音障碍和眼肌麻痹	POLG	AR	未携带
视隔发育不良	HESX1	AR,AD	未携带
伴小头畸形、生长发育迟缓和电离辐射敏感的重症联合免疫缺陷	NHEJ1	/	未携带
伴电离辐射敏感的重症联合免疫缺陷	DCLRE1C	AR	未携带
腺苷脱氨酶缺乏引起的常染色体隐性T细胞阴性、B细胞阴性、NK细胞阴性重症联合免疫缺陷	ADA	AR,SMo	未携带
常染色体隐性T细胞阴性、B细胞阴性、NK细胞阳性重症联合免疫缺陷	RAG1	AR	未携带
常染色体隐性T细胞阴性、B细胞阳性、NK细胞阴性重症联合免疫缺陷	JAK3	AR	未携带
常染色体隐性T细胞阴性、B细胞阳性、NK细胞阳性重症联合免疫缺陷	IL7R	AR	未携带
X连锁重症联合免疫缺陷	IL2RG	XLR	未携带
SHAHEEN综合征	COG6	AR	未携带
SHASHI-PENA综合征	ASXL2	AD	未携带
短QT间期综合征1型	KCNH2	/	未携带
短QT间期综合征2型	KCNQ1	AD	未携带
短QT间期综合征3型	KCNJ2	/	未携带
伴小头畸形和独特面部畸形的身材矮小	CRIPT	AR	未携带
伴非特异性骨骼畸形身材矮小	NPR2	AD	未携带
身材矮小，外耳道闭锁，下颌骨发育不全和骨骼畸形	GSC	AR	未携带
身材矮小，发育迟缓和先天性心脏缺损	TKT	AR	未携带
X连锁特发性身材矮小	SHOX	/	未携带
身材矮小，小头畸形和内分泌功能障碍	XRCC4	AR	未携带
身材矮小，指甲发育不良、面部畸形和少毛症	POC1A	AR	未携带
身材矮小，视神经萎缩和 PELGER-HUET异常	NBAS	AR	未携带
伴小头畸形，小颌畸形和发育迟缓肢根身材矮小	ARCN1	AD	未携带
SHORT综合征	PIK3R1	AD	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良10型	IFT172	AR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良11型	WDR34	AR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良13型	CEP120	AR	未携带
伴多指畸形短肋胸廓发育不良14型	KIAA0586	AR	未携带
伴多指畸形短肋胸廓发育不良15型	DYNC2LI1	AR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良16型	IFT52	AR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良17型	TCTEX1D2	AR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良2型	IFT80	AR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良3型	DYNC2H1	AR,DR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良4型	TTC21B	AR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良5型	WDR19	AR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良6型	NEK1	AR,DR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良7型	WDR35	AR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良8型	WDR60	AR	未携带
伴或不伴多指畸形短肋胸廓发育不良9型	IFT140	AR	未携带
SHPRINTZEN-GOLDBERG颅缝早闭综合征	SKI	AD	未携带
SHWACHMAN-DIAMOND综合征	SBDS	AR	未携带
涎尿	GNE	AD	未携带
病态窦房结综合征1型	SCN5A	AR	未携带
病态窦房结综合征2型	HCN4	AD	未携带
镰状细胞血症	HBB	AR	未携带
X连锁精神发育迟滞综合征SIDERIUS型	PHF8	XLR	未携带
SIFD综合征	TRNT1	AR	未携带
SIFRIM-HITZ-WEISS综合征	CHD4	AD	未携带
SIMPSON GOLABI BEHMEL综合征1型	GPC3	XLR	未携带
SIMPSON GOLABI BEHMEL综合征2型	OFD1	XLR	未携带
SINGLETON-MERTEN综合征1型	IFIH1	AD	未携带
SINGLETON-MERTEN综合征2型	DDX58	AD	未携带
窦房结功能障碍和耳聋	CACNA1D	AR	未携带
谷固醇血症	ABCG8	AR	未携带
SJOGREN-LARSSON综合征	ALDH3A2	AR	未携带
骨骼缺陷、生殖器发育不良和智力低下	ZBTB16	AR	未携带
先天性对称性皮肤褶皱1型	TUBB	AD	未携带
先天性对称性皮肤褶皱2型	MAPRE2	AD	未携带
皮肤脆性羊毛综合征	DSP	AR	未携带
常染色体显性遗传神经传导速度减慢	ARHGEF10	AD	未携带
SMITH-KINGSMORE综合征	MTOR	AD	未携带
SMITH-LEMLI-OPITZ综合征	DHCR7	AR	未携带
SMITH-MAGENIS综合征	RAI1	IC,AD	未携带
SMITH-MCCORT发育不良1型	DYM	AR	未携带
SMITH-MCCORT发育不良2型	RAB33B	AR	未携带
SNEDDON综合征	CECR1	AR	未携带
孤立性中上颌中切牙	SHH	AD	未携带
SORSBY眼底营养不良	TIMP3	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
SOTOS综合征1型	NSD1	AD	未携带
SOTOS综合征2型	NFIX	AD	未携带
SOTOS综合征3型	APC2	AR	未携带
常染色体显性痉挛性共济失调1型	TAPBPL	AD	未携带
常染色体隐性痉挛性共济失调2型	KIF1C	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性共济失调4型	MTPAP	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性共济失调5型	AFG3L2	AR	未携带
伴有髓鞘脑白质营养不良常染色体隐性痉挛性共济失调8型	NKX6-2	AR	未携带
痉挛性共济失调CHARLEVOIX-SAGUENAY型	SACS	AR	未携带
小儿发病攀升性痉挛性麻痹	ALS2	AR	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫10型	KIF5A	AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫11型	SPG11	AR	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫12型	RTN2	AD	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫13型	HSPD1	AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫15型	ZFYVE26	AR	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫17型	BSCL2	AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫18型	ERLIN2	AR	未携带
X连锁痉挛性截瘫2型	PLP1	XLR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫20型	SPART	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫26型	B4GALNT1	AR	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫3型	ATL1	AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫30型	KIF1A	AR	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫31型	REEP1	AD	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫33型	ZFYVE27	AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫35型	FA2H	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫39型	PNPLA6	AR	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫4型	SPAST	AD	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫42型	SLC33A1	AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫43型	C19ORF12	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫44型	GJC2	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫45型	NT5C2	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫46型	GBA2	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫47型	AP4B1	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫48型	AP5Z1	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫49型	TECPR2	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体隐性痉挛性截瘫50型	AP4M1	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫52型	AP4S1	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫53型	VPS37A	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫54型	DDHD2	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫55型	C12orf65	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫56型	CYP2U1	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫57型	TFG	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫5A型	CYP7B1	AR	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫6型	NIPA1	AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫61型	ARL6IP1	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫62型	ERLIN1	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫63型	AMPD2	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫64型	ENTPD1	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫7型	SPG7	AR,AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫72型	REEP2	AR,AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫73型	CPT1C	AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫74型	IBA57	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫75型	MAG	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫76型	CAPN1	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫77型	FARS2	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫78型	ATP13A2	AR	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫79型	UCHL1	AR	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫8型	KIAA0196	AD	未携带
常染色体显性痉挛性截瘫9A型	ALDH18A1	AD	未携带
常染色体隐性痉挛性截瘫9B型	ALDH18A1	AR	未携带
伴或不伴癫痫的痉挛性截瘫和精神运动迟缓	HACE1	AR	未携带
痉挛性截瘫，智力障碍，眼球震颤和肥胖症	KIDINS220	AD	未携带
痉挛性截瘫，胼发体发育不良和进行性小头畸形	SLC1A4	AR	未携带
伴高甘氨酸血症儿童型痉挛	GLRX5	AR	未携带
特异性颗粒缺乏2型	SMARCD2	AR	未携带
说话-语言障碍1型	FOXP2	AD	未携带
生精障碍11型	KLHL10	AD	未携带
生精障碍12型	NANOS1	AD	未携带
生精障碍13型	TAF4B	AR	未携带
生精障碍14型	ZMYND15	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
生精障碍15型	SYCE1	AR	未携带
生精障碍16型	SUN5	AR	未携带
生精障碍17型	PLCZ1	AR	未携带
生精障碍3型	SLC26A8	AD	未携带
生精障碍4型	SYCP3	AD	未携带
生精障碍5型	AURKC	AR	未携带
生精障碍6型	SPATA16	AR	未携带
生精障碍7型	CATSPER1	AR	未携带
生精障碍8型	NR5A1	AD	未携带
生精障碍9型	DPY19L2	AR	未携带
X连锁生精障碍2型	TEX11	XLR	未携带
球形红细胞增多症1型	ANK1	AD	未携带
球形红细胞增多症2型	SPTB	AD	未携带
球形红细胞增多症3型	SPTA1	AR	未携带
球形红细胞增多症4型	SLC4A1	AD	未携带
球形红细胞增多症5型	EPB42	/	未携带
伴先天性骨折脊髓性肌肉萎缩症1型	TRIP4	AR	未携带
伴先天性骨折脊髓性肌肉萎缩症2型	ASCC1	AR	未携带
伴进行性肌阵挛性癫痫型脊髓性肌肉萎缩症	ASAH1	AR	未携带
常染色体隐性远端脊髓性肌萎缩1型	IGHMBP2	AR	未携带
常染色体隐性远端脊髓性肌萎缩2型	SIGMAR1	AR	未携带
常染色体隐性远端脊髓性肌萎缩4型	PLEKHG5	AR	未携带
常染色体隐性远端脊髓性肌萎缩5型	DNAJB2	AR	未携带
X连锁远端脊髓性肌萎缩3型	ATP7A	XLR	未携带
脊髓性肌肉萎缩JOKELA型	CHCHD10	AD	未携带
常染色体显性下肢为主脊髓性肌萎缩症1型	DYNC1H1	AD	未携带
常染色体显性下肢为主脊髓性肌萎缩症2型	BICD2	AD	未携带
脊髓性肌肉萎缩症1型	SMN1	AR	未携带
脊髓性肌肉萎缩2型	SMN1	AR	未携带
脊髓性肌肉萎缩症3型	SMN2	AR	未携带
X连锁脊髓性肌肉萎缩症2型	UBE1	XLR	未携带
脊髓小脑性共济失调11型	TTBK2	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调13型	KCNC3	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调14型	PRKCG	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调15型	ITPR1	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
脊髓小脑性共济失调19型	KCND3	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调21型	TMEM240	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调23型	PDYN	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调26型	EEF2	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调27型	FGF14	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调28型	AFG3L2	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调29型	ITPR1	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调34型	ELOVL4	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调35型	TGM6	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调38型	ELOVL5	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调40型	CCDC88C	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调41型	TRPC3	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调42型	CACNA1G	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调43型	MME	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调5型	SPTBN2	AD	未携带
脊髓小脑性共济失调6型	CACNA1A	AD	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调1型	SETX	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调10型	ANO10	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调11型	SYT14	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调12型	MAF	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调14型	SPTBN2	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调15型	RUBCN	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调16型	STUB1	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调17型	CWF19L1	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调18型	GRID2	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调2型	PMPCA	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调20型	SNX14	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调22型	VWA3B	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调23型	TDP2	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调24型	UBA5	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调7型	TPP1	AR	未携带
常染色体隐性脊髓小脑性共济失调8型	SYNE1	AR	未携带
伴轴索性神经病的常染色体隐性脊髓小脑性共济失调	TDP1	/	未携带
X连锁脊髓小脑共济失调1型	ATP2B3	XLR	未携带
伴中轴多指畸形的足裂	MLK7-AS1	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴有感音神经性听力损失手/足裂畸形1型	DLX5	AR	未携带
手/足裂畸形4型	TP63	AD	未携带
手/足裂畸形6型	WNT10B	AR	未携带
SPONDYLOCARPOTARSAL骨性联接综合征	FLNB	AR	未携带
EHLERS-DANLOS综合征脊椎发育不良3型	SLC39A13	AR	未携带
常染色体隐性脊椎肋骨发育不全1型	DLL3	AR	未携带
常染色体隐性脊椎肋骨发育不全2型	MESP2	AR	未携带
常染色体隐性脊椎肋骨发育不全3型	LFNG	AR	未携带
常染色体隐性脊椎肋骨发育不全4型	HES7	AR	未携带
脊椎肋骨发育不全5型	TBX6	AR,AD	未携带
常染色体隐性脊椎肋骨发育不全6型	RIPPLY2	AR	未携带
伴免疫失调的脊椎软骨发育不良	ACP5	AR	未携带
伴关节松弛脊椎干骺端发育不良1型	B3GALT6	AR	未携带
伴关节松弛脊椎干骺端发育不良2型	KIF22	AD	未携带
脊椎干骺端发育不良蛋白聚糖型	ACAN	AR	未携带
脊椎干骺端发育不良FADEN-ALKURAYA型	RSPRY1	AR	未携带
脊椎干骺端发育不良Genevieve型	NANS	AR	未携带
MATRILIN-3相关脊椎干骺端发育不良	MATN3	AR	未携带
脊椎干骺端发育不良MISSOURI型	MMP13	AD	未携带
脊椎干骺端发育不良STRUDWICK型	COL2A1	AD	未携带
X连锁脊椎干骺端发育不良	BGN	XLR	未携带
先天性脊椎骨骺发育不良	COL2A1	AD	未携带
X连锁迟发脊椎骨骺发育不良	TRAPPC2	XLR	未携带
伴先天性关节脱位脊椎骨骺发育不良	CHST3	AR	未携带
脊椎骨骺发育不良KIMBERLEY型	ACAN	AD	未携带
脊椎骨骺发育不良MAROTEAUX型	TRPV4	AD	未携带
脊椎骨骺发育不良STANESCU型	COL2A1	AD	未携带
脊椎-大骨骺-干骺端发育异常	NKX3-2	AR	未携带
短肢型脊椎大骨骺发育异常	DDR2	AR	未携带
伴锥杆营养不良的脊椎干骺端发育不良	PCYT1A	AR	未携带
轴向脊椎干骺端发育不良	C21ORF2	AR	未携带
脊椎干骺端发育不良KOZLOWSKI型	TRPV4	AD	未携带
脊椎干骺端发育不良MEGARBANE-DAGHER-MELKI型	CORO7-PAM16	AR	未携带
脊椎干骺端发育不良SEDAGHATIAN型	GPX4	AR	未携带
SPONDYLOOCULAR综合征	XYLT2	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
SPONDYLOPERIPHERAL发育不良	COL2A1	AD	未携带
伴神经精神症状海绵状脑病	PRNP	AD	未携带
STANKIEWICZ-ISIDOR综合征	PSMD12	AD	未携带
伴宽拇指和脚趾的镫骨固定	NOG	AD	未携带
STARGARDT病1型	CNGB3	AR	未携带
STARGARDT病3型	ELOVL4	AD	未携带
STARGARDT病4型	PROM1	/	未携带
多发性皮脂腺囊肿	KRT17	AD	未携带
STEEL综合征	COL27A1	AR	未携带
STICKLER综合征1型	COL2A1	AD	未携带
非眼综合征STICKLER综合征1型	COL2A1	AD	未携带
STICKLER综合征2型	COL11A1	AD	未携带
STICKLER综合征3型	COL11A2	AD	未携带
STICKLER综合征4型	COL9A1	/	未携带
STICKLER综合征5型	COL9A2	AR	未携带
皮肤硬化综合征	FBN1	AD	未携带
STING相关的婴儿型血管病变	TMEM173	AD	未携带
X连锁STOCCO DOS SANTOS智力低下综合征	SHROOM4	XL	未携带
伴神经缺陷的STOMATIN缺乏冷水肿细胞增多症	SLC2A1	AD	未携带
STORMORKEN综合征	STIM1	AD	未携带
常染色体显性纹状体变性1型	PDE8B	AD	未携带
常染色体显性纹状体变性2型	PDE10A	AD	未携带
儿童型纹状体黑质变性	VAC14	AR	未携带
婴儿型纹状体黑质变性	IL4I1	AR	未携带
STROMME综合征	CENPF	AR	未携带
结构性心脏缺陷和肾脏异常综合征	TMEM260	AR	未携带
STUVE-WIEDEMANN综合征	LIFR	AR	未携带
琥珀酸半醛脱氢酶缺乏	ALDH5A1	AR	未携带
琥珀酰辅酶A：3-酮酸辅酶A转移酶缺乏	OXCT1	/	未携带
先天性蔗糖酶-异麦芽糖酶缺乏	SI	AR	未携带
酒精引诱突发心脏衰竭	PPA2	AR	未携带
小儿型突发心脏衰竭	PPA2	AR	未携带
硫酸半胱氨酸尿症	SUOX	AR	未携带
进行性核上性麻痹1型	MAPT	AD	未携带
瓣膜上主动脉狭窄	ELN	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
肺表面活性物质代谢紊乱1型	SFTPB	AR	未携带
肺表面活性物质代谢紊乱2型	SFTPC	AD	未携带
肺表面活性物质代谢紊乱3型	ABCA3	AR	未携带
肺表面活性物质代谢紊乱4型	CSF2RA	/	未携带
肺表面活性物质代谢紊乱5型	CSF2RB	AR	未携带
近端指关节粘连1A型	NOG	AD	未携带
近端指关节粘连1B型	GDF5,GDF5OS	/	未携带
骨性融合并指联合指骨骨量减少症	BHLHA9	AR	未携带
并指/趾畸形3型	GJA1	AD	未携带
并指/趾畸形5型	HOXD13	AD	未携带
并指/趾多指/趾1型	HOXD13	AD	未携带
TAKENOUCHI-KOSAKI综合征	CDC42	AD	未携带
TANGIER病	ABCA1	AR	未携带
TARP综合征	RBM10	XLR	未携带
跗骨-腕骨联体综合征	NOG	AD	未携带
TATTON-BROWN-RAHMAN综合征	DNMT3A	AD	未携带
TAY-SACHS病	HEXA	AR	未携带
T细胞免疫缺陷，先天性秃头症和指甲营养不良型	FOXN1	AR	未携带
T细胞免疫缺陷，复发感染和伴或不伴心脏畸形的自身免疫	STK4	/	未携带
T细胞受体α/β缺乏	TRA	AR	未携带
遗传性出血性毛细血管扩张1型	ENG	AD	未携带
遗传性出血性毛细血管扩张2型	ACVRL1	AD	未携带
遗传性出血性毛细血管扩张5型	GDF2	AD	未携带
TEMTAMY轴前短指综合征	CHSY1	AR	未携带
TEMTAMY综合征	C12orf57	AR	未携带
TENORIO综合征	RNF125	AD	未携带
端骨发育不良	FLNA	XLD	未携带
伴或不伴心脏病睾丸畸形	GATA4	AD	未携带
常染色体隐性先天性四肢切断综合征	WNT3	AR	未携带
法洛四联症	ZFPM2	AD	未携带
致死性骨发育不全1型	FGFR3	AD	未携带
致死性骨发育不全2型	FGFR3	AD	未携带
THAUVIN-ROBINET-FAIVRE综合征	FIBP	AR	未携带
硫胺素代谢紊乱综合征2型（生物素或硫胺素应答型）	SLC19A3	AR	未携带
硫胺素代谢紊乱综合征4型（双侧纹状体变性和进行性多发性神经病型）	SLC25A19	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
硫胺素代谢紊乱综合征5型（发作性脑病型）	TPK1	AR	未携带
硫胺素应答性巨幼红细胞性贫血综合征	SLC19A2	AR	未携带
3M综合征1型	CUL7	AR	未携带
3M综合征2型	OBSL1	/	未携带
血小板增多症1型	SH2B3	/	未携带
血小板增多症2型	MPL	AD,Smu	未携带
血小板增多症3型	JAK2	AD,Smu	未携带
血小板减少症1型	WAS	XLR	未携带
血小板减少症2型	ANKRD26	AD	未携带
血小板减少症3型	FYB	AR	未携带
血小板减少症4型	CYCS	AD	未携带
血小板减少症5型	ETV6	AD	未携带
血小板减少症6型	SRC	AD	未携带
伴β地中海贫血型的X连锁血小板减少症	GATA1	XLR	未携带
血小板减少症，贫血和骨髓纤维化	MPIG6B	AR	未携带
伴或不伴红细胞再生障碍性贫血的X连锁血小板减少症	GATA1	XLR	未携带
血小板减少-桡骨缺失综合征	RBM8A	AR	未携带
活化蛋白C抵抗引起血栓形成倾向	F5	AD	未携带
富含组氨酸糖蛋白缺乏型血栓形成倾向	HRG	AD	未携带
常染色体显性蛋白C缺乏引起血栓形成倾向	PROC	AD	未携带
常染色体隐性蛋白C缺乏引起血栓形成倾向	PROC	AR	未携带
常染色体显性蛋白S缺乏引起血栓形成倾向	PROS1	AD	未携带
常染色体隐性蛋白S缺乏引起血栓形成倾向	PROS1	AR	未携带
凝血酶缺陷引起血栓形成倾向	F2	AD	未携带
血栓调节蛋白缺陷引起血栓形成倾向	THBD	/	未携带
X连锁凝血因子9缺乏引起血栓形成倾向	F9	/	未携带
先天性血栓性血小板减少性紫癜	ADAMTS13	AR	未携带
甲状腺内分泌障碍1型	SLC5A5	AR	未携带
甲状腺内分泌障碍2A型	TPO	AR	未携带
甲状腺内分泌障碍3型	TG	AR	未携带
甲状腺内分泌障碍4型	IYD	AR	未携带
甲状腺内分泌障碍5型	DUOXA2	AR	未携带
甲状腺内分泌障碍6型	DUOX2	AR	未携带
甲状腺激素代谢异常	SECISBP2	/	未携带
常染色体显性广泛型甲状腺激素抵抗	THRB	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体隐性广泛型甲状腺激素抵抗	THRB	AR	未携带
选择性垂体甲状腺激素抵抗	THRB	AD	未携带
伴多指/趾的胫骨发育不良或发育不全	LMBR1	AD	未携带
迟发型胫骨肌肉营养不良	TTN	AD	未携带
TIETZ白化病-耳聋综合征	MITF	AD	未携带
TIMOTHY综合征	CACNA1C	AD	未携带
选择性牙齿发育不全1型	MSX1	AD	未携带
选择性牙齿发育不全3型	PAX9	AD	未携带
选择性牙齿发育不全4型	WNT10A	AR,AD	未携带
选择性牙齿发育不全7型	LRP6	AD	未携带
选择性牙齿发育不全8型	WNT10B	AD	未携带
选择性牙齿发育不全9型	GREM2	AD	未携带
X连锁选择性牙发育不全1型	EDA	XLD	未携带
TOWNES-BROCKS综合征1型	SALL1	AD	未携带
TOWNES-BROCKS综合征2型	DACT1	AD	未携带
转醛醇酶缺乏	TALDO1	AR	未携带
转钴胺素蛋白2缺乏	TCN2	AR	未携带
新生儿短暂性大疱性表皮松解	COL7A1	AR,AD	未携带
右旋糖-成环完全型大动脉转位1型	MED13L	AD	未携带
右旋糖-成环完全型大动脉转位3型	GDF1	AD	未携带
TREACHER COLLINS综合征1型	TCOF1	AD	未携带
TREACHER COLLINS综合征2型	POLR1D	AD	未携带
TREACHER COLLINS综合征3型	POLR1C	AR	未携带
遗传性原发性震颤4型	FUS	AD	未携带
遗传性原发性震颤5型	TENM4	AD	未携带
毛发-牙齿-骨综合征	DLX3	AD	未携带
多发性家族性毛发上皮瘤1型	CYLD	AD	未携带
TRICHOHEPATOENTERIC综合征1型	TTC37	AR	未携带
TRICHOHEPATOENTERIC综合征2型	SKIV2L	AR	未携带
睫毛粗长症	FGF5	AR	未携带
毛发鼻指骨综合征1型	TRPS1	AD	未携带
毛发鼻指骨综合征3型	TRPS1	AD	未携带
光敏性毛发低硫营养不良1型	ERCC2	AR	未携带
光敏性毛发低硫营养不良2型	ERCC3	AR	未携带
光敏性毛发低硫营养不良3型	GTF2H5	/	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
非光敏性毛发低硫营养不良4型	MPLKIP	AR	未携带
非光敏性毛发低硫营养障碍5型	RNF113A	XLD	未携带
非光敏性毛发低硫营养障碍6型	GTF2E2	AR	未携带
拔毛发癖	SLITRK1	Mu,AD	未携带
三角头畸形1型	FGFR1	AD	未携带
三角头畸形2型	FREM1	AD	未携带
鱼臭症	FMO3	AR	未携带
磷酸丙糖异构酶缺乏	TPI1	AR	未携带
黄蓝色盲	OPN1SW	AD	未携带
结节性硬化症1型	TSC1	AD	未携带
结节性硬化症2型	TSC2	AD	未携带
家族性肿瘤样钙沉着高磷血症	FGF23	AR	未携带
家族性肿瘤样钙沉着血磷正常	SAMD9	AR	未携带
伴食管癌型胼胝症	RHBDF2	AD	未携带
酪氨酸血症1型	FAH	AR	未携带
酪氨酸血症2型	TAT	AR	未携带
酪氨酸血症3型	HPD	AR	未携带
ULLRICH先天性肌营养不良1型	COL6A3	AR,AD	未携带
ULLRICH先天性肌营养不良2型	COL12A1	/	未携带
伴严重肢体缺如尺桡骨缺失	WNT7A	AR	未携带
ULNAR-MAMMARY综合征	TBX3	AD	未携带
蓬发综合征1型	PADI3	AR	未携带
蓬发综合征2型	TGM3	AR	未携带
蓬发综合征3型	TCHH	AR	未携带
5尿苷单磷酸水解酶缺乏引起溶血性贫血	NT5C3A	AR	未携带
尿刊酸酶缺乏	UROC1	AR	未携带
泌尿系统脸部综合征1型	HPSE2	AR	未携带
泌尿系统脸部综合征2型	LRIG2	AR	未携带
USHER综合征1型	MYO7A	AR	未携带
USHER综合征1C型	USH1C	AR	未携带
USHER综合征1D型	CDH23,C10orf105	AR,DR	未携带
USHER综合征1F型	PCDH15	AR	未携带
USHER综合征1G型	USH1G	AR	未携带
USHER综合征2A型	USH2A	AR	未携带
USHER综合征2C型	GPR98	AR,DD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
USHER综合征2D型	DFNB31	AR	未携带
USHER综合征3A型	CLRN1	AR	未携带
USHER综合征3B型	HARS	AR	未携带
USHER综合征1J型	CIB2	AR	未携带
紫外线敏感综合征1型	ERCC6	AR	未携带
紫外线敏感综合征2型	ERCC8	AR	未携带
紫外线敏感综合征3型	UVSSA	AR	未携带
伴脑积水联合畸形	FANCB	AR	未携带
伴或不伴脑积水X连锁联合畸形	ZIC3	XLR	未携带
VAN BUCHEM病2型	LRP5	AD	未携带
VAN DEN ENDE-GUPTA综合征	SCARF2	AR	未携带
VAN DER WOUDE综合征1型	IRF6	AD	未携带
VAN DER WOUDE综合征2型	GRHL3	AD	未携带
VAN MALDERGEM综合征1型	DCHS1	AR	未携带
VAN MALDERGEM综合征2型	FAT4	AR	未携带
先天性双侧输精管缺如	CFTR	AR	未携带
X连锁先天性双侧输精管缺如	ADGRG2	XL	未携带
原发性骨内血管畸形	ELMO2	AR	未携带
伴脑白质营养不良视网膜血管病变	TREX1	AD	未携带
VELOCARDIOFACIAL综合征	TBX1	AD	未携带
静脉畸形,多层皮肤和粘膜	TEK	AD	未携带
家族性阵发性室颤1型	SCN5A	/	未携带
室间隔缺损1型	GATA4	AD	未携带
室间隔缺陷3型	NKX2-5	AD	未携带
CPVT1型	RYR2	AD	未携带
儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速2型	CASQ2	AR	未携带
儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速3型	TECRL	AR	未携带
儿茶酚胺敏感性多形性室性心动过速4型	CALM1	AD	未携带
CPVT5型	TRDN	AR	未携带
脑室囊性肾脏病	CRB2	AR	未携带
VERHEIJ综合征	PUF60	AD	未携带
先天性垂直距骨	HOXD10	AD	未携带
膀胱输尿管反流2型	ROBO2	/	未携带
膀胱输尿管反流3型	SOX17	AD	未携带
膀胱输尿管反流8型	TNXB	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
振动性荨麻疹	ADGRE2	AD	未携带
VICI综合征	EPG5	AR	未携带
内脏肌病	ACTG2	AD	未携带
维生素D羟化缺乏佝偻病1A型	CYP27B1	AR	未携带
维生素D羟化缺乏佝偻病1B型	CYP2R1	AR	未携带
维生素D依赖性佝偻病2A型	VDR	AR	未携带
家族性孤立性维生素E缺乏	TTPA	AR	未携带
维生素K依赖性凝血因子合并缺乏1型	GGCX	AR	未携带
维生素K依赖性凝血因子合并缺乏2型	VKORC1	/	未携带
玻璃体视网膜变性雪花型	KCNJ13	AD	未携带
玻璃体视网膜脉络膜病变	BEST1	AD	未携带
玻璃体视网膜病变新生血管炎综合征	CAPN5	AD	未携带
VOHWINKEL综合征	GJB2	AD	未携带
VON WILLEBRAND病1型	VWF	AD	未携带
VON WILLEBRAND病2型	VWF	AR,AD	未携带
WAARDENBURG综合征1型	PAX3	AD	未携带
WAARDENBURG综合征2A型	MITF	AD	未携带
WAARDENBURG综合征2E型	SOX10	AD	未携带
WAARDENBURG综合征3型	PAX3	AR,AD	未携带
WAARDENBURG综合征4A型	EDNRB,SLFN14	AR,AD	未携带
WAARDENBURG综合征4B型	EDN3	AR,AD	未携带
WAARDENBURG综合征4C型	SOX10	AD	未携带
WAGNER玻璃体视网膜病变	VCAN	AD	未携带
WAISMAN综合征	RAB39B	XLR	未携带
WARBURG MICRO综合征1型	RAB3GAP1	AR	未携带
WARBURG MICRO综合征2型	RAB3GAP2	AR	未携带
WARBURG MICRO综合征3型	RAB18	AR	未携带
WARBURG MICRO综合征4型	TBC1D20	AR	未携带
WARSAW BREAKAGE 综合征	DDX11	AR	未携带
WATSON综合征	NF1	AD	未携带
WEAVER综合征	EZH2	AD	未携带
WEILL-MARCHESANI综合征1型	ADAMTS10	AR	未携带
WEILL-MARCHESANI综合征3型	LTBP2	AR	未携带
WEILL-MARCHESANI样综合征	ADAMTS17	AR	未携带
WERNER综合征	WRN	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
WEYERS面骨发育不全	EVC2	AD	未携带
WHIM综合征	CXCR4	AD	未携带
粘膜白色海绵状痣1型	KRT4	AD	未携带
粘膜白色海绵状痣2型	KRT13	AD	未携带
WHITE-SUTTON综合征	POGZ	AD	未携带
WIEACKER-WOLFF综合征	ZC4H2	XLR	未携带
WIEDEMANN-STEINER综合征	KMT2A	AD	未携带
Wilson病	ATP7B	AR	未携带
WINCHESTER综合征	MMP14	/	未携带
WISKOTT-ALDRICH综合征	WAS	XLR	未携带
WITKOP综合征	MSX1	AD	未携带
WITTEVEEN-KOLK SYNDROME综合征	SIN3A	AD	未携带
WOLFF-PARKINSON-WHITE综合征	PRKAG2	?AD	未携带
WOLFRAM综合征1型	WFS1	AR	未携带
WOLFRAM综合征2型	CISD2	AR	未携带
常染色体显性WOLFRAM样综合征	WFS1	AD	未携带
WOODHOUSE-SAKATI综合征	DCAF17	AR	未携带
常染色体显性羊毛状发	KRT74	AD	未携带
常染色体隐性羊毛状发3型	KRT25	AR	未携带
皱皮综合征	ATP6V0A2	AR	未携带
黄嘌呤尿1型	XDH	AR	未携带
黄嘌呤尿2型	MOCOS	AR	未携带
互补组A着色性干皮症	XPA	AR	未携带
互补组B着色性干皮症	ERCC3	AR	未携带
互补组C着色性干皮症	XPC	AR	未携带
互补组D着色性干皮症	ERCC2	AR	未携带
互补组E着色性干皮症	DDB2	AR	未携带
互补组F着色性干皮症	ERCC4	AR	未携带
互补组G着色性干皮症	ERCC5	AR	未携带
变异型着色性干皮症	POLH	AR	未携带
XFE早老综合征	ERCC4	/	未携带
XIA-GIBBS综合征	AHDC1	AD	未携带
YOU-HOOVER-FONG综合征	TELO2	AR	未携带
YUNIS-VARON综合征	FIG4	AR	未携带
ZIMMERMANN-LABAND综合征1型	KCNH1	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
ZIMMERMANN-LABAND综合征2型	ATP6V1B2	AD	未携带
短暂性新生儿锌缺乏	SLC30A2	AD	未携带
ZTTK综合征	SON	AD	未携带
2，4-二烯酰基辅酶A还原酶缺乏	NADK2	AR	未携带
2-氨基脂肪2-氧代己二酸尿症	DHTKD1	AR	未携带
2-甲基丁酰辅酶A脱氢酶缺乏	ACADSB	AR	未携带
3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶A裂解酶缺乏	HMGCL	AR	未携带
3-羟基-3-甲基戊二酰辅酶A合成酶-2缺乏	HMGCS2	AR	未携带
3-羟酰辅酶A脱氢酶缺乏	HADH	AR	未携带
3-羟基异丁酰辅酶A水解酶缺乏	HIBCH	AR	未携带
3MC综合征1型	MASP1	AR	未携带
3MC综合征2型	COLEC11	AR	未携带
3MC综合征3型	COLEC10	AR	未携带
3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶1缺乏	MCCC1	AR	未携带
3-甲基巴豆酰辅酶A羧化酶2缺乏	MCCC2	AR	未携带
伴白内障,神经系统受累和中性粒细胞减少的3-甲基戊烯二酸尿症	CLPB	AR	未携带
伴耳聋，脑病和LEIGH综合征样的3-甲基戊烯二酸尿症	SERAC1	AR	未携带
3-甲基戊烯二酸尿症1型	AUH	AR	未携带
3-甲基戊烯二酸尿症3型	OPA3	AR	未携带
3-甲基戊烯二酸尿症5型	DNAJC19	AR	未携带
3-甲基戊烯二酸尿症8型	HTRA2	AR	未携带
46，XX性反转4型	NR5A1	AD	未携带
伴肾、肾上腺和肺发育不全的46，XX性反转	WNT4	AR	未携带
伴小型神经束型神经病变的46,XY部分性腺发育不全	DHH	/	未携带
46，XY性反转3型	NR5A1	AD	未携带
46，XY性反转5型	CBX2	AR	未携带
46，XY性反转6型	MAP3K1	AD	未携带
46，XY性反转7型	DHH	AR	未携带
46，XY性反转8型	AKR1C2	AR	未携带
46，XY性反转9型	ZFPM2	AD	未携带
5-氧脯氨酸酶缺乏	OPLAH	AR,AD	未携带
AARSKOG-SCOTT综合征	FGD1	XLR	未携带
ABCD综合征	EDNRB,SLFN14	AR	未携带
腹部肥胖代谢综合征3型	DYRK1B,MIR6719	AD	未携带
无β脂蛋白血症	MTTP	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
先天性眼睑缺损-巨口综合征	TWIST2	AD	未携带
ABRUZZO-ERICKSON综合征	TBX22	XL	未携带
铜蓝蛋白缺乏血症	CP	AR	未携带
失弛缓-ADDISONIANISM-无泪综合征	AAAS	AR	未携带
软骨成长不全1A型	TRIP11	AR	未携带
软骨成长不全1B型	SLC26A2	AR	未携带
软骨成长不全2型	COL2A1	AD	未携带
软骨发育不全	FGFR3	AD	未携带
全色盲2型	CNGA3	AR	未携带
全色盲3型	CNGB3	AR	未携带
全色盲4型	GNAT2	/	未携带
全色盲7型	ATF6	AR	未携带
人类酸不稳定亚单位缺乏	IGFALS	/	未携带
家族性反常性痤疮1型	NCSTN	AD	未携带
ACROCALLOSAL综合征	KIF7	AR	未携带
ACROCAPITOFEMORAL发育不良	IHH	AR	未携带
肠病性肢端皮炎锌缺乏型	SLC39A4	AR	未携带
伴或不伴激素抵抗的肢成骨不全1型	PRKAR1A	AD	未携带
伴或不伴激素抵抗的肢成骨不全2型	PDE4D	AD	未携带
面骨发育不全1型NAGER型	SF3B4	AD	未携带
面骨发育不全CINCINNATI型	POLR1A	AD	未携带
疣状肢端角化症	ATP2A2	AD	未携带
肢端额鼻发育不全	ZSWIM6	AD	未携带
肢端肢中发育不全DEMIRHAN型	BMPR1B	AR	未携带
肢端肢中发育不全MAROTEAUX型	NPR2	AR	未携带
ACROMICRIC发育不良	FBN1	AD	未携带
独立性ACTH缺乏	TBX19	AR	未携带
中链酰基辅酶A脱氢酶缺乏	ACADM	AR	未携带
短链酰基辅酶A脱氢酶缺乏	ACADS	AR	未携带
极长链酰基辅酶A脱氢酶缺乏	ACADVL	AR	未携带
ADAMS-OLIVER综合征1型	ARHGAP31	AD	未携带
ADAMS-OLIVER综合征2型	DOCK6	AR	未携带
ADAMS-OLIVER综合征3型	RBPJ	AD	未携带
ADAMS-OLIVER综合征4型	EOGT	AR	未携带
ADAMS-OLIVER综合征5型	NOTCH1	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
ADAMS-OLIVER综合征6型	DLL4	AD	未携带
腺嘌呤磷酸核糖基转移酶缺乏	APRT	AR	未携带
高红细胞三磷酸腺苷	PKLR	AD	未携带
腺苷酸激酶缺乏引起的溶血性贫血	AK1	AR	未携带
腺苷酸琥珀酸酶缺乏	ADSL	AR	未携带
17-α-羟化酶缺乏引起的先天性肾上腺增生	CYP17A1	AR	未携带
21-羟化酶缺乏引起的先天性肾上腺增生	CYP21A2	AR	未携带
3-β-羟类固醇脱氢酶2缺乏引起的先天性肾上腺增生	HSD3B2	AR	未携带
11-β-羟化酶缺乏引起的先天性肾上腺增生	CYP11B1	AR	未携带
先天性肾上腺发育不良	NR0B1	XLR	未携带
伴46，XY性反转先天肾上腺皮质功能不全	CYP11A1	/	未携带
肾上腺脑白质营养不良	ABCD1	XLR	未携带
ADULT综合征	TP63	AD	未携带
家族性睡眠相位延迟综合征1型	PER2	AD	未携带
家族性睡眠相位延迟综合征2型	CSNK1D	AD	未携带
家族性睡眠相位延迟综合征3型	PER3	AD	未携带
先天性纤维蛋白原缺乏血症	FGG	AR	未携带
常染色体隐性无丙种球蛋白血症2型	IGLL1	AR	未携带
常染色体隐性无丙种球蛋白血症6型	CD79B	AR	未携带
常染色体隐性无丙种球蛋白血症7型	PIK3R1	AR	未携带
常染色体显性无丙种球蛋白血症8型	TCF3	AD	未携带
X连锁无丙种球蛋白血症	BTK	XLR	未携带
伴周围神经病变胼胝体发育不良	SLC12A6	AR	未携带
复杂型无颌-耳头畸形	PRRX1	AR,AD	未携带
AICAR转甲酰酶/IMP环化水解酶缺乏	ATIC,DNAPTP3	AR	未携带
AICARDI-GOUTIERES综合征1型	TREX1	AR,AD	未携带
AICARDI-GOUTIERES综合征2型	RNASEH2B	AR	未携带
AICARDI-GOUTIERES综合征3型	RNASEH2C	AR	未携带
AICARDI-GOUTIERES综合征4型	RNASEH2A	AR	未携带
AICARDI-GOUTIERES综合征5型	SAMHD1	AR	未携带
AICARDI-GOUTIERES综合征6型	ADAR	AR	未携带
AICARDI-GOUTIERES综合征7型	IFIH1	AD	未携带
无泪，弛缓不能和精神发育迟滞综合征	GMPPA	AR	未携带
ALAGILLE综合征1型	JAG1	AD	未携带
ALAGILLE综合征2型	NOTCH2	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
ALAZAMI综合征	LARP7	AR	未携带
ALAZAMI-YUAN综合征	TAF6	AR	未携带
眼白化病1型	GPR143	XL	未携带
眼睛皮肤白化病1A型	TYR	AR	未携带
眼睛皮肤白化病1B型	TYR	/	未携带
眼睛皮肤白化病2型	OCA2	AR	未携带
眼睛皮肤白化病3型	TYRP1	AR	未携带
眼睛皮肤白化病4型	SLC45A2	/	未携带
眼睛皮肤白化病7型	C10orf11	AR	未携带
ALEXANDER病	GFAP	AD	未携带
AL-GAZALI-BAKALINOVA综合征	KIF7	AR	未携带
尿黑酸尿症	HGD	AR	未携带
ALLAN-HERNDON-DUDLEY综合征	SLC16A2	XLD	未携带
普秃症	HR	AR	未携带
脱发，神经功能缺损和内分泌病综合征	RBM28	AR	未携带
伴γ/δT细胞扩增严重CMV感染和自身免疫的α/βT细胞淋巴球减少	RAG1	/	未携带
甲抗胰蛋白酶缺乏	SERPINA1	AR	未携带
α-2-纤维蛋白溶酶抑制剂缺乏	SERPINF2	AR	未携带
α-甲胎蛋白缺乏	AFP	AR	未携带
α-甲基乙酰乙酸尿症	ACAT1	AR	未携带
α-甲酰辅酶A消旋酶缺乏	AMACR	AR	未携带
α-珠蛋白生成障碍性贫血	HBA2	/	未携带
α-珠蛋白生成障碍性贫血骨髓增生异常综合征	ATRX	/	未携带
X连锁的α-珠蛋白生成障碍性贫血/智力低下综合征	ATRX	XLD	未携带
常染色体显性ALPORT综合征	COL4A3,PAPPA	AD	未携带
常染色体隐性ALPORT综合征	COL4A4	AR	未携带
X连锁ALPORT综合征	COL4A5	XLD	未携带
AL-RAQAD综合征	DCPS	AR	未携带
ALSTROM综合征	ALMS1	AR	未携带
儿童交替性偏瘫1型	ATP1A2	AD	未携带
儿童交替性偏瘫2型	ATP1A3	AD	未携带
肺泡毛细血管发育不良合并肺静脉错位	FOXF1	AD	未携带
阿尔茨海默病1型	APP	AD	未携带
阿尔茨海默病3型	PSEN1	AD	未携带
阿尔茨海默病4型	PSEN2	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
先天性无巨核细胞性血小板减少	MPL	AR	未携带
釉质生长不全低成熟型2A1型	KLK4	AR	未携带
釉质生长不全低成熟型2A2型	MMP20	AR	未携带
釉质生长不全低成熟型2A3型	WDR72	AR	未携带
釉质生长不全低成熟型2A4型	C4ORF26	AR	未携带
釉质生长不全低成熟型2A5型	SLC24A4	AR	未携带
釉质生长不全低成熟型2A6型	GPR68	AR	未携带
釉质生长不全1A型	LAMB3	AD	未携带
釉质生长不全1B型	ENAM	AD	未携带
釉质生长不全1C型	ENAM	AR	未携带
釉质生长不全1E型	AMELX	XLD	未携带
釉质生长不全1F型	AMBN	AR	未携带
釉质生长不全1G型	FAM20A	AR	未携带
釉质生长不全1H型	ITGB6	AR	未携带
釉质生长不全3型	FAM83H	AD	未携带
釉质生长不全1J型	ACPT	AR	未携带
釉质生长不全4型	DLX3	AD	未携带
氨基酰化酶1缺乏	ACY1	AR	未携带
家族性内脏淀粉样变性	LYZ	AD	未携带
淀粉样变性FINNISH型	GSN	AD	未携带
TTR蛋白相关的遗传性淀粉样变性	TTR	AD	未携带
原发性局部皮肤淀粉样变性1型	OSMR	AD	未携带
肌萎缩侧索硬化1型	SOD1	AR,AD	未携带
伴或不伴额颞叶痴呆的肌萎缩侧索硬化10型	TARDBP	AD	未携带
肌萎缩侧索硬化11型	FIG4	AD	未携带
肌萎缩侧索硬化12型	OPTN	/	未携带
伴或不伴额颞叶痴呆性肌萎缩侧索硬化14型	VCP	/	未携带
伴或不伴额颞叶痴呆性肌萎缩侧索硬化15型	UBQLN2	XLD	未携带
青少年肌萎缩侧索硬化16型	SIGMAR1	AR	未携带
肌萎缩侧索硬化17型	CHMP2B	AD	未携带
肌萎缩侧索硬化18型	PFN1	/	未携带
肌萎缩侧索硬化19型	ERBB4	AD	未携带
青少年肌萎缩侧索硬化2型	ALS2	AR	未携带
肌萎缩侧索硬化20型	HNRNPA1	AD	未携带
肌萎缩侧索硬化21型	MATR3	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴或不伴额颞叶痴呆的肌萎缩侧索硬化22型	TUBA4A	AD	未携带
青少年肌萎缩侧索硬化4型	SETX	AD	未携带
青少年肌萎缩侧索硬化5型	SPG11	AR	未携带
伴或不伴额颞叶痴呆的肌萎缩侧索硬化6型	FUS	/	未携带
肌萎缩侧索硬化8型	VAPB	AD	未携带
肌萎缩侧索硬化9型	ANG,RNASE4	/	未携带
遗传性神经痛性肌萎缩	SEPT9	AD	未携带
白蛋白血症	ALB	/	未携带
ANAUXETIC发育不良1型	RMRP	AR	未携带
ANAUXETIC发育不良2型	POP1	AR	未携带
ANDERSEN心律失常周期性麻痹	KCNJ2	AD	未携带
雄激素不敏感综合征	AR	XLR	未携带
部分雄激素不敏感	AR	XLR	未携带
先天性红细胞生成障碍性贫血1A型	CDAN1	AR	未携带
先天性红细胞生成障碍性贫血1B型	C15orf41	AR	未携带
先天性红细胞生成异常性贫血2型	SEC23B	AR	未携带
先天性红细胞生成异常性贫血4型	KLF1	AD	未携带
伴铁过载的低色素小细胞贫血1型	SLC11A2	AR	未携带
伴铁过载的低色素小细胞贫血2型	STEAP3	AD	未携带
G6PD缺乏致非红细胞溶血性贫血	G6PD	XLR	未携带
铁粒幼细胞性贫血1型	ALAS2	XLR	未携带
耐吡哆醇的铁粒幼细胞性贫血2型	SLC25A38	AR	未携带
耐吡哆醇的铁粒幼细胞性贫血3型	GLRX5	AR	未携带
铁粒幼细胞性贫血4型	HSPA9	AD	未携带
铁粒幼细胞性贫血和脊髓小脑性共济失调	ABCB7	XLR	未携带
ANGELMAN综合征	UBE3A	IC	未携带
遗传性血管性水肿1型	SERPING1	AD	未携带
遗传性血管性水肿3型	F12	AD	未携带
伴肾病，动脉瘤和肌肉痉挛的遗传性血管病综合征	COL4A1	AD	未携带
伴正常汗腺的孤立性无汗症	ITPR2	AR	未携带
无虹膜1型	PAX6	AD	未携带
无虹膜3型	TRIM44	AD	未携带
睑缘粘连-外胚层缺陷-唇腭裂	TP63	AD	未携带
前节发育不全1型	PITX2	AD	未携带
前节发育不全2型	FOXE3	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
前节发育不全3型	FOXC1	AD	未携带
前节发育不全4型	PITX2	AD	未携带
前节发育不全5型	CYP1B1	/	未携带
前节发育不全6型	CYP1B1	AR	未携带
前节发育不全7型	PXDN	AR	未携带
前节发育不全8型	CPAMD8	AR	未携带
抗凝血酶3缺乏	SERPINC1	AR,AD	未携带
伴生殖器畸形和类固醇生成障碍的ANTLEY-BIXLER综合征	POR	AR	未携带
不伴生殖器畸形和类固醇生成障碍的ANTLEY-BIXLER综合征	FGFR2	AR	未携带
家族性胸主动脉瘤10型	LOX	AD	未携带
家族性胸主动脉瘤4型	MYH11	AD	未携带
家族性胸主动脉瘤6型	ACTA2	AD	未携带
家族性胸主动脉瘤7型	MYLK	AD	未携带
家族性胸主动脉瘤8型	PRKG1	AD	未携带
家族性胸主动脉瘤9型	MFAP5	AD	未携带
主动脉瓣疾病1型	NOTCH1	AD	未携带
主动脉瓣疾病2型	SMAD6	AD	未携带
APERT综合征	FGFR2	AD	未携带
非综合征性先天性皮肤发育不全	BMS1	AR,AD	未携带
泪腺和唾液腺发育不全	FGF10	AD	未携带
再生障碍性贫血	NBN	/	未携带
载脂蛋白C2缺乏	APOC2	AR	未携带
载脂蛋白C3缺乏	APOC3	/	未携带
表象性盐皮质激素过多综合征	HSD11B2	AR	未携带
精氨酸血症	ARG1,MED23	AR	未携带
精氨基琥珀酸尿症	ASL	AR	未携带
芳香酶缺乏	CYP19A1	/	未携带
芳香族氨基酸脱羧酶缺乏	DDC	AR	未携带
家族性心律失常性右心室发育不良1型	TGFB3	AD	未携带
家族性心律失常性右心室发育不良10型	DSG2	AD	未携带
家族性心律失常性右心室发育不良11型	DSC2	AR,AD	未携带
家族性心律失常性右心室发育不良12型	JUP	AD	未携带
家族性心律失常性右心室发育不良13型	CTNNA3	AD	未携带
家族性心律失常性右心室发育不良2型	RYR2	AD	未携带
家族性心律失常性右心室发育不良5型	TMEM43	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
家族性心律失常性右心室发育不良8型	DSP	AD	未携带
家族性心律失常性右心室发育不良9型	PKP2	AD	未携带
特发性婴儿动脉硬化1型	ENPP1	AR	未携带
特发性婴儿动脉硬化2型	ABCC6	AR	未携带
动脉迂曲综合征	SLC2A10	AR	未携带
伴神经源性髓鞘缺乏的先天性多发性关节挛缩	LGI4	AR	未携带
远端关节挛缩1A型	TPM2	AD	未携带
远端关节挛缩1B型	MYBPC1	AD	未携带
远端关节挛缩2A型	MYH3	AD	未携带
远端关节挛缩2B型	TNNT3	AD	未携带
远端关节挛缩3型	PIEZO2	AD	未携带
远端关节挛缩5型	PIEZO2	AD	未携带
远端关节挛缩5D型	ECEL1	AR	未携带
远端关节挛缩7型	MYH8	AD	未携带
远端关节挛缩8型	MYH3	AD	未携带
远端关节挛缩9型	FBN2	AD	未携带
伴本体感觉和触觉受损的远端关节挛缩	PIEZO2	AR	未携带
智力低下和癫痫发作的关节挛缩	SLC35A3	AR	未携带
PERTHES病和向上凝视麻痹的关节挛缩	NEK9	AR	未携带
关节挛缩、肾功能不全和胆汁阻塞综合征1型	VPS33B	AR	未携带
关节挛缩、肾功能不全和胆汁阻塞综合征2型	VIPAS39	AR	未携带
儿童进行性假性类风湿骨关节病	WISP3	AR	未携带
ARTS综合征	PRPS1	XLR	未携带
天冬酰胺合成酶缺乏	ASNS	AR	未携带
天冬氨酰基葡萄糖胺尿症	AGA	AR	未携带
先天性孤立型无脾	RPSA	AD	未携带
伴听力损失和糖尿病的联合小脑和末梢区域共济失调	DNAJC3	AR	未携带
伴眼球运动障碍和低蛋白血症的共济失调早发型	APTX	AR	未携带
常染色体显性感觉性共济失调1型	RNF170	AD	未携带
共济失调-眼球运动障碍3型	PIK3R5	AR	未携带
共济失调-眼球运动障碍4型	PNKP	AR	未携带
共济失调-全血细胞减少综合征	SAMD9L	AD	未携带
共济失调-毛细血管扩张	ATM	AR	未携带
共济失调-毛细血管扩张症样障碍1型	MRE11A	AR	未携带
共济失调-毛细血管扩张症样障碍2型	PCNA	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
骨发育不全1型	FLNB	AD	未携带
骨发育不全2型	SLC26A2	AR	未携带
骨发育不全3型	FLNB	AD	未携带
ATHABASKAN脑干发育不良综合征	HOXA1	/	未携带
无转铁蛋白血症	TF	AR	未携带
家族性心房颤动10型	SCN5A	AD	未携带
家族性心房颤动11型	GJA5,LOC102723321	AD	未携带
家族性心房颤动12型	ABCC9	AD	未携带
家族性心房颤动13型	SCN1B	AD	未携带
家族性心房颤动14型	SCN2B	AD	未携带
家族性心房颤动15型	NUP155	AR	未携带
家族性心房颤动3型	KCNQ1	AD	未携带
家族性心房颤动4型	KCNE2	/	未携带
家族性心房颤动6型	NPPA	AD	未携带
家族性心房颤动7型	KCNA5	AD	未携带
家族性心房颤动9型	KCNJ2	AD	未携带
心房间隔缺损2型	GATA4	AD	未携带
心房间隔缺损3型	MYH6	/	未携带
心房间隔缺损4型	TBX20	/	未携带
心房间隔缺损5型	ACTC1	AD	未携带
心房间隔缺损6型	TLL1	AD	未携带
伴或不伴房室传导阻滞的心房间隔缺损7型	NKX2-5	AD	未携带
心房间隔缺损9型	GATA6	AD	未携带
心房停顿2型	NPPA	AR	未携带
伴丘疹性损害无毛症	HR	AR	未携带
房室间隔缺损3型	GJA1	AD	未携带
房室间隔缺损4型	GATA4	AD	未携带
房室间隔缺损5型	GATA6	AD	未携带
AU-KLINE综合征	HNRNPK	AD	未携带
先天性外耳道闭锁症	TSHZ1	AD	未携带
耳髁状突综合症1型	GNAI3	AD	未携带
耳髁状突综合症2型	PLCB4	AR,AD	未携带
耳髁状突综合症3型	EDN1	AR	未携带
婴儿多系统自身免疫性疾病1型	STAT3	AD	未携带
婴儿多系统自身免疫性疾病2型	ZAP70	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴面部畸形的多系统自身免疫性疾病	ITCH	AR	未携带
自身免疫性间质性肺、关节和肾脏疾病	COPA	AD	未携带
自身免疫性淋巴细胞增生综合征1型	FASLG	AD	未携带
自身免疫性淋巴细胞增生综合征2A型	CASP10	AD	未携带
自身免疫性淋巴细胞增生综合征3型	PRKCD	AR	未携带
自身免疫性淋巴细胞增生综合征5型	CTLA4	AD	未携带
伴或不伴可逆干骺发育不良的自身免疫性多内分泌腺综合征1型	AIRE	AR,AD	未携带
伴有关节炎和角化不良的自身炎症	NLRP1	AR,AD	未携带
伴婴儿小肠结肠炎的自身炎症	NLRC4	AD	未携带
PLCG2相关的免疫抗体缺乏和自身炎症	PLCG2	AD	未携带
自身炎症，脂肪代谢障碍和皮肤病综合征	PSMB8	AR	未携带
自身炎症，脂膜炎和皮肤病综合征	OTULIN	AR	未携带
BEHCET样家族性自身炎症性综合征	TNFAIP3	AD	未携带
原发性股骨头缺血性坏死1型	COL2A1	AD	未携带
AXENFELD-RIEGER综合征1型	PITX2	AD	未携带
AXENFELD-RIEGER综合征3型	FOXC1	AD	未携带
AYME-GRIPP综合征	MAF	AD	未携带
BAINBRIDGE-ROPERS综合征	ASXL3	AD	未携带
BALLER-GEROLD综合征	RECQL4	AR	未携带
带状灰质异位	EML1	AR	未携带
BANNAYAN-RILEY-RUVALCABA综合征	PTEN	AD	未携带
BARAITSER-WINTER综合征1型	ACTB	AD	未携带
BARAITSER-WINTER综合征2型	ACTG1	AD	未携带
BARBER-SAY综合征	TWIST2	AD	未携带
BARDET-BIEDL综合征1型	BBS1	AR,DR	未携带
BARDET-BIEDL综合征10型	BBS10	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征11型	TRIM32	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征12型	BBS12	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征13型	MKS1	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征14型	CEP290	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征15型	WDPCP	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征16型	SDCCAG8	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征17型	LZTFL1	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征18型	BBIP1	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征19型	IFT27	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
BARDET-BIEDL综合征2型	BBS2	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征20型	IFT74	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征21型	C8orf37	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征3型	ARL6	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征4型	BBS4	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征5型	BBS5	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征6型	MKKS	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征7型	BBS7	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征8型	TTC8	AR	未携带
BARDET-BIEDL综合征9型	BBS9	AR	未携带
裸淋巴细胞综合征2型	RFXAP	AR	未携带
BARTH 综合征	TAZ	XLR	未携带
产前BARTTER综合征1型	SLC12A1	AR	未携带
产前BARTTER综合征2型	KCNJ1	AR	未携带
BARTTER综合征3型	CLCNKB	AR	未携带
伴感音神经性耳聋的新生儿BARTTER综合征4A型	BSND	AR	未携带
伴感音神经性耳聋的新生儿BARTTER综合征4B型	CLCNKA	DR	未携带
短暂性产前BARTTER综合征5型	MAGED2	XLR	未携带
特发性基底神经节钙化1型	SLC20A2	AD	未携带
自发性基底核钙化症4型	PDGFRB	AD	未携带
特发性基底神经节钙化5型	PDGFB	AD	未携带
自发性基底节钙化症6型	XPR1	AD	未携带
基底层玻璃膜疣	CFH	AD	未携带
BASEL-VANAGAITE-SMIRIN-YOSEF综合征	MED25	AR	未携带
伴NFKB和T细胞不应答的B细胞扩张	CARD11	AD	未携带
BEARE-STEVENSON皮肤旋纹综合征	FGFR2	AD	未携带
BEAULIEU-BOYCOTT-INNES综合征	THOC6	AR	未携带
BECKWITH-WIEDEMANN综合征	CDKN1C	AD	未携带
BEHR综合征	OPA1	AR	未携带
良性慢性天疱疮	ATP2C1	AD	未携带
弯骨发育不良综合征	FGFR2	AD	未携带
BERNARD-SOULIER综合征	GP9	AR	未携带
常染色体显性遗传巨大血小板综合征A2型	GP1BA	AD	未携带
常染色体隐性斑萎蛋白病	BEST1	AR	未携带
β-珠蛋白生成障碍性贫血	HBB	/	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
显性遗传性包涵体型β-珠蛋白生成障碍性贫血	HBB	/	未携带
β脲酰丙酸酶缺乏	UPB1	AR	未携带
BETHLEM肌病1型	COL6A3	AR,AD	未携带
BETHLEM肌病2型	COL12A1	AD	未携带
BEUKES型髋关节发育不良	C4orf47	AD	未携带
BIETTI结晶样角膜视网膜营养不良	CYP4V2	AR	未携带
伴或不伴肛门直肠和肾异常的鼻裂	FREM1	/	未携带
原发性胆汁酸吸收不良	SLC10A2	AR	未携带
先天性胆汁酸合成障碍1型	HSD3B7	AR	未携带
先天性胆汁酸合成障碍2型	AKR1D1	AR	未携带
先天性胆汁酸合成障碍3型	CYP7B1	AR	未携带
先天性胆汁酸合成障碍4型	AMACR	AR	未携带
先天性胆汁酸合成障碍6型	ACOX2	AR	未携带
生物素酶缺乏	BTD	AR	未携带
BIRK-BAREL智障畸形综合征	KCNK9	/	未携带
BIRT-HOGG-DUBE综合征	FLCN	AD	未携带
二磷酸甘油酸变位酶缺乏	BPGM	AR	未携带
BJORNSTAD综合征	BCS1L	AR	未携带
BLAU综合征	NOD2	AD	未携带
血小板型出血功能障碍11型	GP6	AR	未携带
血小板型出血功能障碍15型	ACTN1	AD	未携带
血小板型出血功能障碍16型	ITGB3	AD	未携带
血小板型出血功能障碍17型	GFI1B	AR,AD	未携带
血小板型出血功能障碍18型	RASGRP2	AR	未携带
血小板型出血功能障碍19型	PRKACG	AR	未携带
血小板型出血功能障碍20型	SLFN14	AD	未携带
血小板型出血功能障碍21型	FLI1	AR,AD	未携带
血小板型出血功能障碍8型	P2RY12	AR	未携带
睑裂狭小、上睑下垂和内眦赘皮倒向型	FOXL2	AD	未携带
BLOOM综合征	BLM	AR	未携带
蓝锥细胞单色视	OPN1LW	XLR	未携带
BOHRING-OPITZ综合征	ASXL1	AD	未携带
伴关节挛缩、动脉破裂及耳聋的骨脆性	PLOD3	AR	未携带
骨髓衰竭综合征1型	SRP72	AD	未携带
骨髓衰竭综合征2型	ERCC6L2	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
骨髓衰竭综合征3型	DNAJC21	AR	未携带
BOOMERANG发育异常	FLNB	AD	未携带
BORJESON-FORSSMAN-LEHMANN综合征	PHF6	XLR	未携带
BOSCH-BOONSTRA-SCHAAF视神经萎缩综合征	NR2F1	AD	未携带
BOSMA小眼无鼻畸形综合征	SMCHD1	AD	未携带
BOTHNIA视网膜营养不良	RLBP1	AR	未携带
BOUCHER-NEUHAUSER综合征	PNPLA6	AR	未携带
BOWEN-CONRADI综合征	EMG1	AR	未携带
短指畸形A1型	IHH	AD	未携带
短指畸形A1, C型	GDF5	AR,AD	未携带
短指畸形A1, D型	BMPR1B	AD	未携带
短指畸形A2型	BMPR1B	AD	未携带
短指畸形B1型	ROR2	AD	未携带
短指畸形B2型	NOG	AD	未携带
短指畸形C型	GDF5,GDF5OS	AD	未携带
短指畸形D型	HOXD13	AD	未携带
短指畸形E1型	HOXD13	AD	未携带
短指畸形E2型	PTHLH	AD	未携带
短脊柱畸形3型	TRPV4	AD	未携带
伴轻度骨骺、干骺端变化的BRACHYOLMIA4型	PAPSS2	AR	未携带
伴或不伴尿道缺陷的大脑畸形	NFIA	IC	未携带
BSVD	COL4A1	AD	未携带
支链酮酸脱氢酶激酶缺乏	BCKDK	/	未携带
BRANCHIOOCULOFACIAL综合征	TFAP2A	AD	未携带
鳃耳综合征1型	EYA1	AD	未携带
鳃耳综合征3型	SIX1	AD	未携带
腮耳肾综合征1型	EYA1	AD	未携带
腮耳肾综合征2型	SIX5	/	未携带
乳房或乳头不发育或发育不全2型	PTPRF	AR	未携带
角膜脆弱综合征1型	ZNF469	AR	未携带
角膜脆弱综合征2型	PRDM5	AR	未携带
BRODY肌病	ATP2A1	AR	未携带
伴或不伴汗液氯化物增长的支气管扩张1型	SCNN1B	AD	未携带
伴或不伴汗液氯化物增长的支气管扩张2型	SCNN1A	AD	未携带
伴或不伴汗液氯化物增长的支气管扩张3型	SCNN1G	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
BROWN-VIALETTO-VAN LAERE综合征1型	SLC52A3	AR	未携带
BROWN-VIALETTO-VAN LAERE综合征2型	SLC52A2	AR	未携带
BRUCK综合征1型	FKBP10	AR	未携带
BRUCK综合征2型	PLOD2	AR	未携带
BRUGADA综合征1型	SCN5A	AD	未携带
BRUGADA综合征2型	GPD1L	/	未携带
BRUGADA综合征3型	CACNA1C	/	未携带
BRUGADA综合征4型	CACNB2	/	未携带
BRUGADA综合征5型	SCN1B	/	未携带
BRUGADA综合征6型	KCNE3	/	未携带
BRUGADA综合征7型	SCN3B	AD	未携带
BRUGADA综合征8型	HCN4	/	未携带
BRUGADA综合征9型	KCND3	AD	未携带
BRUNNER综合征	MAOA	XLR	未携带
BURN-MCKEOWN综合征	TXNL4A	AR	未携带
BUSCHKE-OLLENDORFF综合征	LEMD3	AD	未携带
C综合征	CD96	AR	未携带
C1q缺乏	C1QC	AR	未携带
CAFFEY病	COL1A1	AD	未携带
关节和动脉钙化	NT5E	AR	未携带
躯干发育不良	SOX9	AD	未携带
先天性屈曲指、高身材、听力丧失综合征	FGFR3	AR,AD	未携带
CACP综合征	PRG4	AR	未携带
复杂型先天指屈曲并指指骨畸形	BHLHA9	AR	未携带
CAMURATI-ENGELMANN病	TGFB1	AD	未携带
CANAVAN病	ASPA,SPATA22	AR	未携带
家族性念珠菌病2型	CARD9	AR	未携带
家族性念珠菌病4型	CLEC7A	AR	未携带
家族性念珠菌病6型	IL17F	/	未携带
家族性念珠菌病8型	TRAF3IP2	AR	未携带
家族性念珠菌病9型	IL17RC	AR	未携带
CANTU综合征	ABCC9	AD	未携带
动静脉毛细管畸形	RASA1	AD	未携带
氨甲酰磷酸合成酶1缺乏引起的高氨血症	CPS1	AR	未携带
碳酸酐酶5A缺乏引起的高氨血症	CA5A	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
羧肽酶N缺乏	CPN1	AR	未携带
锚蛋白-B-相关性心律失常	ANK2	AD	未携带
伴或不伴扩张型心肌病的心脏传导疾病	FPGT-TNNI3K	AD	未携带
发育性心脏瓣膜缺陷	PLD1	AR	未携带
X连锁心脏瓣膜发育不良	FLNA	XLR	未携带
细胞色素C氧化酶缺乏致婴幼儿致死性心脑肌病1型	SCO2	AR	未携带
细胞色素C氧化酶缺乏致婴幼儿致死性心脑肌病2型	COX15	AR	未携带
细胞色素C氧化酶缺乏致婴幼儿致死性心脑肌病3型	COA5	AR	未携带
细胞色素C氧化酶缺乏致婴幼儿致死性心脑肌病4型	COA6	AR	未携带
心面皮肤综合征1型	BRAF	AD	未携带
心面皮肤综合征2型	KRAS	/	未携带
心面皮肤综合征3型	MAP2K1	/	未携带
心面皮肤综合征4型	MAP2K2	/	未携带
扩张型心肌病1A型	LMNA	AD	未携带
伴或不伴左心肌致密化不全扩张型心肌病1AA型	ACTN2	AD	未携带
伴或不伴左心肌致密化不全扩张型心肌病1C型	LDB3	AD	未携带
扩张型心肌病1CC型	NEXN	AD	未携带
扩张型心肌病1D型	TNNT2	AD	未携带
扩张型心肌病1DD型	RBM20	AD	未携带
扩张型心肌病1E型	SCN5A	AD	未携带
扩张型心肌病1EE型	MYH6	/	未携带
扩张型心肌病1FF型	TNNI3	/	未携带
扩张型心肌病1G型	TTN	/	未携带
扩张型心肌病1GG型	SDHA	/	未携带
扩张型心肌病1HH型	BAG3	AD	未携带
扩张型心肌病1I型	DES	/	未携带
扩张型心肌病1II型	CRYAB	AD	未携带
扩张型心肌病1J型	EYA4	AD	未携带
扩张型心肌病1JJ型	LAMA4	AD	未携带
扩张型心肌病1KK型	MYPN	AD	未携带
扩张型心肌病1L型	SGCD	/	未携带
扩张型心肌病1M型	CSRP3	/	未携带
扩张型心肌病1NN型	RAF1	AD	未携带
扩张型心肌病1O型	ABCC9	/	未携带
扩张型心肌病1P型	PLN	/	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
扩张型心肌病1R型	ACTC1	AD	未携带
扩张型心肌病1S型	MYH7	AD	未携带
扩张型心肌病1U型	PSEN1	AD	未携带
扩张型心肌病1V型	PSEN2	AD	未携带
扩张型心肌病1W型	VCL	/	未携带
扩张型心肌病1X型	FKTN	AR	未携带
扩张型心肌病1Y型	TPM1	AD	未携带
扩张型心肌病1Z型	TNNC1	/	未携带
扩张型心肌病2A型	TNNI3	AR	未携带
扩张型心肌病2B型	GATAD1	AR	未携带
扩张型心肌病3B型	DMD	XL	未携带
伴高促性腺素性功能减退症的扩张型心肌病	LMNA	AD	未携带
伴羊毛状发和皮肤角化病的扩张型心肌病	DSP	AR	未携带
伴毛发、掌跖角化病和牙齿发育不全的扩张型心肌病	DSP	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病1型	MYLK2	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病10型	MYL2	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病11型	ACTC1	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病12型	CSRP3	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病13型	TNNC1	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病14型	MYH6	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病15型	VCL	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病16型	MYOZ2	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病17型	JPH2	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病18型	PLN	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病19型	CALR3	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病2型	TNNT2	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病20型	NEXN	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病25型	TCAP	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病26型	FLNC	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病3型	TPM1	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病4型	MYBPC3	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病6型	PRKAG2	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病7型	TNNI3	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病8型	MYL3	AD	未携带
家族性肥厚型心肌病9型	TTN	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
家族性限制性心肌病1型	TNNI3	AD	未携带
家族性限制性心肌病3型	TNNT2	AD	未携带
CSCF综合征	MAP3K7	AD	未携带
系统性原发性肉碱缺乏	SLC22A5	AR	未携带
肉碱棕榈酰转移酶1缺乏	CPT1A	AR	未携带
婴儿肉碱棕榈酰转移酶2缺乏	CPT2	AR	未携带
致死性新生儿肉碱棕榈酰转移酶2缺乏	CPT2	AR	未携带
肌病应激型肉碱棕榈酰转移酶2缺乏	CPT2	AR,AD	未携带
肉碱-酰基肉碱移位酶缺乏	SLC25A20	AR	未携带
CARPENTER综合征1型	RAB23	AR	未携带
CARPENTER综合征2型	MEGF8	AR	未携带
软骨毛发发育不良	RMRP	AR	未携带
半胱天冬酶8缺乏	CASP8	AR	未携带
多种类型白内障1型	GJA8	AD	未携带
多种类型白内障10型	CRYBA1	AD	未携带
多种类型白内障12型	BFSP2	AD	未携带
多种类型白内障14型	GJA3	AD	未携带
多种类型白内障15型	MIP	AD	未携带
多种类型白内障16型	CRYAB	AR,AD	未携带
多种类型白内障17型	CRYBB1	AR,AD	未携带
白内障18型	FYCO1	AR	未携带
多种类型白内障19型	LIM2	AR	未携带
多种类型白内障2型	CRYGC	AD	未携带
多种类型白内障20型	CRYGS	AD	未携带
多种类型白内障21型	MAF	AD	未携带
多种类型白内障22型	CRYBB3	AR,AD	未携带
多种类型白内障23型	CRYBA4	/	未携带
多种类型白内障3型	CRYBB2	AD	未携带
多种类型白内障30型	VIM	AD	未携带
多种类型白内障31型	CHMP4B	AD	未携带
多种类型白内障33型	BFSP1	AR,AD	未携带
多种类型白内障34型	FOXE3	/	未携带
白内障36型	TDRD7	AR	未携带
白内障38型	AGK	AR	未携带
多种类型白内障39型	CRYGB	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
多种类型白内障4型	CRYGD	AD	未携带
白内障41型	WFS1	AD	未携带
白内障43型	UNC45B	AD	未携带
白内障44型	LSS	AR	未携带
白内障45型	SIPA1L3	AR	未携带
青少年白内障46型	LEMD2	AR	未携带
白内障47型	SLC16A12	AD	未携带
多种类型白内障5型	HSF4	AD	未携带
多种类型白内障6型	EPHA2	AD	未携带
多种类型白内障9型	CRYAA	AR,AD	未携带
CAGSSS	IARS2	AR	未携带
CATEL-MANZKE综合征	TGDS	AR	未携带
家族性CD8缺乏	CD8A	AR	未携带
CENANI-LENZ并指（趾）综合征	LRP4	AR	未携带
肌中央轴空病	RYR1	AR,AD	未携带
先天性中心肺换气不足综合征	PHOX2B	AD	未携带
CAPOS	ATP1A3	AD	未携带
常染色体显性小脑性共济失调、耳聋及嗜睡	DNMT1	AD	未携带
小脑共济失调，智力低下和平衡失调综合征1型	VLDLR	AR	未携带
小脑共济失调，智力低下和平衡失调综合征2型	WDR81	AR	未携带
小脑共济失调，智力低下和平衡失调综合征3型	CA8	AR	未携带
小脑共济失调，智力低下和平衡失调综合征4型	ATP8A2	AR	未携带
伴智力障碍非进展性小脑共济失调	CAMTA1	AD	未携带
小脑萎缩，视觉障碍和精神运动发育迟缓	EMC1	AR	未携带
CEREBELLOFACIODENTAL综合征	BRF1	AR	未携带
APP相关脑淀粉样血管病	APP	AD	未携带
CST3相关脑淀粉样血管病	CST3	AD	未携带
ITM2B相关脑淀粉样血管病1型	ITM2B	AD	未携带
ITM2B相关脑淀粉样血管病2型	ITM2B	AD	未携带
伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体显性脑动脉病1型	NOTCH3	AD	未携带
伴皮质下梗死和脑白质病的常染色体显性脑动脉病2型	HTRA1	AD	未携带
伴皮质下梗死和白质脑病的常染色体隐性脑动脉病	HTRA1	AR	未携带
脑海绵状血管畸形1型	KRIT1	AD	未携带
脑海绵状血管畸形2型	CCM2	AD	未携带
脑肌酸缺乏综合征1型	SLC6A8	XLR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
脑肌酸缺乏综合征2型	GAMT	AR	未携带
脑肌酸缺乏综合征3型	GATM	AR	未携带
CEDNIK综合征	SNAP29	AR	未携带
痉挛性四肢瘫痪脑性麻痹1型	GAD1	AR	未携带
痉挛性四肢瘫痪脑性麻痹3型	ADD3	AR	未携带
大脑肋骨下颌综合征	SNRPB	AD	未携带
脑眼面骨骼综合征1型	ERCC6	AR	未携带
脑眼面骨骼综合征2型	ERCC2	AR	未携带
脑眼面骨骼综合征3型	ERCC5	AR	未携带
脑眼面骨骼综合征4型	ERCC1	AR	未携带
伴钙化和囊变的脑视网膜微血管病1型	CTC1	AR	未携带
伴钙化和囊变的脑视网膜微血管病2型	STN1	AR	未携带
脑腱性黄瘤	CYP27A1	AR	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症1型	PPT1	AR	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症10型	CTSD	AR	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症11型	GRN	AR	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症13型	CTSF	AR	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症2型	TPP1	AR	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症3型	CLN3	AR	未携带
常染色体隐性神经元蜡样脂褐质沉积症4A型	CLN6	AR	未携带
常染色体显性神经元蜡样脂褐质沉积症4B型	DNAJC5	AD	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症5型	CLN5	AR	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症6型	CLN6	AR	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症7型	MFSD8	AR	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症8型	CLN8	AR	未携带
神经元蜡样脂褐质沉积症8型北方癫痫可变型	CLN8	AR	未携带
CFHR5缺乏	CFHR5	AD	未携带
CHANARIN-DORFMAN综合征	ABHD5	AR	未携带
CHAR综合征	TFAP2B	AD	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症和耳聋	PMP22	AD	未携带
常染色体显性轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2A2A型	MFN2	AD	未携带
常染色体隐性轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2A2B型	MFN2	AR	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2A1型	KIF1B	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2B型	RAB7	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2B1型	LMNA	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2B2型	MED25	AR	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2CC型	NEFH	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2D型	GARS	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2E型	NEFL	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2F型	HSPB1	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2I型	MPZ	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2J型	MPZ	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2K型	GDAP1	AR,AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2L型	HSPB8	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2N型	AARS	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2O型	DYNC1H1	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2P型	LRSAM1	AR,AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2Q型	DHTKD1	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2R型	TRIM2	AR	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2S型	IGHMBP2	AR	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2T型	DNAJB2	AR,AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2U型	MARS	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2V型	NAGLU	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2W型	HARS	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2X型	SPG11	AR	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2Y型	VCP	AD	未携带
轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症2Z型	MORC2	AD	未携带
伴声带麻痹常染色体隐性轴突进行性神经性腓骨肌萎缩症	GDAP1	AR	未携带
脱髓鞘进行性神经性腓骨肌萎缩症1A型	PMP22	AD	未携带
脱髓鞘进行性神经性腓骨肌萎缩症1B型	MPZ	AD	未携带
脱髓鞘进行性神经性腓骨肌萎缩症1C型	LITAF	AD	未携带
脱髓鞘进行性神经性腓骨肌萎缩症1D型	EGR2	AD	未携带
脱髓鞘进行性神经性腓骨肌萎缩症1F型	NEFL	AR,AD	未携带
脱髓鞘进行性神经性腓骨肌萎缩症4F型	PRX	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症显性中间B型	DNM2	AD	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症显性中间C型	YARS	AD	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症显性中间D型	MPZ	AD	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症显性中间E型	INF2	AD	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症显性中间F型	GNB4	AD	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症隐性中间A型	GDAP1	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
进行性神经性腓骨肌萎缩症隐性中间B型	KARS	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症隐性中间C型	PLEKHG5	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症隐性中间D型	COX6A1	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症4A型	GDAP1	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症4B1型	MTMR2	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症4B2型	SBF2-AS1	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症4B3型	SBF1	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症4C型	SH3TC2	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症4D型	NDRG1	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症4H型	FGD4	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症4J型	FIG4	AR	未携带
进行性神经性腓骨肌萎缩症4K型	SURF1	AR	未携带
X连锁显性进行性神经性腓骨肌萎缩症1型	GJB1	XLD	未携带
X连锁显性进行性神经性腓骨肌萎缩症6型	PDK3	XLD	未携带
X连锁隐性进行性神经性腓骨肌萎缩症5型	PRPS1	XLR	未携带
CHARGE综合征	CHD7	AD	未携带
白细胞异常色素减退综合征	LYST	AR	未携带
家族性巨颌症	SH3BP2	AD	未携带
冻疮狼疮1型	TREX1	AD	未携带
冻疮狼疮2型	SAMHD1	AD	未携带
CHITAYAT综合征	ERF	AD	未携带
良性复发性肝内胆汁淤积症1型	ATP8B1	AR	未携带
良性复发性肝内胆汁淤积症2型	ABCB11	AR	未携带
妊娠肝内胆汁淤积症3型	ABCB4	AR,AD	未携带
妊娠肝内胆汁郁积症1型	ATP8B1	AD	未携带
进行性家族性肝内胆汁郁积症1型	ATP8B1	AR	未携带
进行性家族性肝内胆汁淤积症2型	ABCB11	AR	未携带
进行性家族性肝内胆汁淤积症3型	ABCB4	AR	未携带
进行性家族性肝内胆汁淤积症4型	TJP2	AR	未携带
进行性家族性肝内胆汁淤积症5型	NR1H4	AR	未携带
软骨钙质沉着2型	ANKH	AD	未携带
X连锁隐性点状软骨发育不全1型	ARSE	XLR	未携带
X连锁显性点状软骨发育不全2型	EBP	XLD	未携带
伴关节脱位软骨发育异常GPAPP型	IMPAD1	AR	未携带
伴椎骨扁平、指骨短缩、脑积水和小眼症软骨发育异常	HDAC6	XLD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
软骨发育异常BLOMSTRAND型	PTH1R	AR	未携带
软骨发育异常REBE型	GDF5,GDF5OS	AR	未携带
CHOPS综合征	AFF4	AD	未携带
良性遗传性舞蹈症	NKX2-1	AD	未携带
儿童期发作性伴精神运动性迟发性舞蹈症	GPR88	AR	未携带
棘红细胞增多症舞蹈病	VPS13A	AR	未携带
伴或不伴肺功能障碍舞蹈手足徐动症和先天性甲状腺功能减退症	NKX2-1	AD	未携带
中央网状脉络膜萎缩症2型	PRPH2	AD	未携带
脉络膜血症	CHM	XLD	未携带
慢性心房和肠道节律紊乱	SGOL1	AR	未携带
CHUDLEY-MCCULLOUGH综合征	GPSM2	AR	未携带
乳糜微粒潴留病	SAR1B	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍1型	DNAI1	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍10型	DNAAF2	/	未携带
原发性纤毛运动障碍11型	RSPH4A	/	未携带
原发性纤毛运动障碍12型	RSPH9	/	未携带
原发性纤毛运动障碍13型	DNAAF1	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍14型	CCDC39	/	未携带
原发性纤毛运动障碍15型	CCDC40	/	未携带
原发性纤毛运动障碍16型	DNAL1	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍17型	CCDC103	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍18型	DNAAF5	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍19型	LRRC6	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍2型	DNAAF3	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍20型	CCDC114	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍21型	DRC1	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍22型	ZMYND10	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍23型	ARMC4	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍24型	RSPH1	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍25型	DYX1C1	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍26型	C21ORF59	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍27型	CCDC65	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍28型	SPAG1	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍29型	CCNO	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍3型	DNAH5	/	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
原发性纤毛运动障碍30型	CCDC151	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍32型	RSPH3	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍33型	GAS8	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍34型	DNAJB13	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍35型	TTC25	AR	未携带
X连锁原发性纤毛运动障碍36型	PIH1D3	XLR	未携带
原发性纤毛运动障碍5型	HYDIN	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍6型	TXNDC3	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍7型	DNAH11	AR	未携带
原发性纤毛运动障碍9型	DNAI2	/	未携带
CINCA综合征	NLRP3	AD	未携带
经典型瓜氨酸血症	ASS1	AR	未携带
成人型瓜氨酸血症2型	SLC25A13	AR	未携带
新生儿瓜氨酸血症2型	SLC25A13	AR	未携带
CK综合征	NSDHL	XLR	未携带
唇腭裂-外胚叶发育不全综合征	PVRL1	AR	未携带
腭裂，心脏缺陷和智力发育迟缓	MEIS2	AD	未携带
腭裂，精神运动迟缓和独特的面容	KDM1A	AD	未携带
锁骨颅骨发育不全	RUNX2	AD	未携带
CLOUSTON综合征	GJB6	AD	未携带
马蹄内翻足，先天性伴或不伴长骨和/或镜像多趾畸形	PITX1	AD	未携带
COACH综合征	CC2D2A	AR	未携带
COCKAYNE综合征A型	ERCC8	AR	未携带
COCKAYNE综合征B型	ERCC6	AR	未携带
COCOON综合征	CHUK	/	未携带
CODAS综合征	LONP1	AR	未携带
原发性辅酶Q10缺乏1型	COQ2	AR	未携带
原发性辅酶Q10缺乏2型	PDSS1	AR	未携带
原发性辅酶Q10缺乏3型	PDSS2	AR	未携带
原发性辅酶Q10缺乏4型	ADCK3	AR	未携带
原发性辅酶Q10缺乏5型	COQ9	AR	未携带
原发性辅酶Q10缺乏6型	COQ6	AR	未携带
原发性辅酶Q10缺乏7型	COQ4	AR	未携带
原发性辅酶Q10缺乏8型	COQ7	AR	未携带
COFFIN-LOWRY综合征	RPS6KA3	IC,XLD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
COFFIN-SIRIS综合征1型	ARID1B	AD	未携带
COFFIN-SIRIS综合征2型	ARID1A	AD	未携带
COFFIN-SIRIS综合征3型	SMARCB1	AD	未携带
COFFIN-SIRIS综合征4型	SMARCA4	AD	未携带
COFFIN-SIRIS综合征5型	SMARCE1	AD	未携带
认知功能障碍伴或不伴小脑共济失调	SCN8A	AD	未携带
COHEN综合征	VPS13B	AR	未携带
低温诱导出汗综合征1型	CRLF1	AR	未携带
低温诱导出汗综合征2型	CLCF1	AR	未携带
低温诱导出汗综合征3型	KLHL7	AR	未携带
COLE病	ENPP1	AD	未携带
COLE-CARPENTER综合征1型	P4HB	AD	未携带
COLE-CARPENTER综合征2型	SEC24D	AR	未携带
视神经缺损	PAX6	AD	未携带
眼组织缺损、先天性心脏病、鱼鳞病样皮肤病、智力低下耳异常综合征	PIGL	AR	未携带
常染色体显性眼缺损	PAX6	AD	未携带
常染色体隐性眼缺损	SALL2	AR	未携带
伴或不伴听力障碍，唇裂/腭裂和/或智力迟钝眼缺损	YAP1	AD	未携带
眼缺损，骨硬化病，小眼畸形，巨头畸形，白化病和耳聋	MITF	AR	未携带
绿色系局部色盲	OPN1MW	XL	未携带
红色系局部色盲	OPN1LW	XL	未携带
细胞和体液免疫缺陷合并肉芽肿	RAG2	AR	未携带
联合D2和L2羟基戊二酸尿症	SLC25A1	AR	未携带
X连锁联合免疫缺陷	IL2RG	XLR	未携带
联合丙二酸和甲基丙二酸尿症	ACSF3	/	未携带
联合氧化磷酸化缺乏1型	GFM1	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏10型	MTO1	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏11型	RMND1	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏12型	EARS2	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏13型	PNPT1	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏14型	FARS2	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏15型	MTFMT	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏16型	MRPL44	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏17型	ELAC2	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏18型	SFXN4	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
联合氧化磷酸化缺乏19型	LYRM4	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏2型	MRPS16	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏20型	VARS2	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏21型	TARS2	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏22型	ATP5A1	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏23型	GTPBP3	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏24型	NARS2	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏25型	MARS2	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏26型	TRMT5	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏27型	CARS2	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏28型	SLC25A26	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏29型	TXN2	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏3型	TSFM	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏30型	TRMT10C	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏31型	MIPEP	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏4型	TUFM	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏5型	MRPS22	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏6型	AIFM1	XLR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏7型	C12ORF65	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏8型	AARS2	AR	未携带
联合氧化磷酸化缺乏9型	MRPL3	AR	未携带
联合鞘脂激活蛋白缺陷	PSAP	AR	未携带
补体成分2缺乏	C2/C2-AS1	AR	未携带
补体成分5缺乏	C5	/	未携带
补体成分6缺乏	C6	/	未携带
补体成分7缺乏	C7	/	未携带
补体成分8缺乏2型	C8B	AR	未携带
补体成分9缺乏	C9	/	未携带
补体因子B缺乏	CFB	/	未携带
补体因子D缺乏	CFD	AR	未携带
补体因子H缺乏	CFH	AR,AD	未携带
补体因子I缺乏	CFI	AR	未携带
视锥细胞营养不良3型	GUCA1A	AD	未携带
视锥细胞营养不良4型	PDE6C	AR	未携带
视锥-视杆细胞营养不良10型	SEMA4A	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
视锥-视杆细胞营养不良11型	RAXL1	AD	未携带
视锥-视杆细胞营养不良12型	PROM1	/	未携带
视锥-视杆细胞营养不良13型	RPGRIP1	/	未携带
视锥-视杆细胞营养不良15型	CDHR1	AR	未携带
视锥-视杆细胞营养不良16型	C8ORF37	AR	未携带
视锥-视杆细胞营养不良18型	RAB28	AR	未携带
视锥-视杆细胞营养不良19型	TTLL5	AR	未携带
视锥-视杆细胞营养不良2型	CRX	AD	未携带
视锥-视杆细胞营养不良20型	POC1B	AR	未携带
视锥-视杆细胞营养不良21型	DRAM2	AR	未携带
视锥-视杆细胞营养不良3型	ABCA4	/	未携带
视锥-视杆细胞营养不良5型	PITPNM3	AD	未携带
视锥-视杆细胞营养不良6型	GUCY2D	AD	未携带
视锥-视杆细胞营养不良7型	RIMS1	/	未携带
视锥-视杆细胞营养不良9型	ADAM9	/	未携带
视锥-视杆细胞营养不良和听力缺损	CEP78	AR	未携带
X连锁视锥-视杆细胞营养不良1型	RPGR	XL	未携带
X连锁视锥-视杆细胞营养不良3型	CACNA1F	XLR	未携带
先天性非进行性视锥-视杆突触障碍	CABP4	AR	未携带
肾脏和尿道先天性异常2型	TBX18	AD	未携带
先天性白内障，耳聋和神经退行性变	SLC33A1	AR	未携带
CLIFAHDD	NALCN	AD	未携带
先天性去糖基化障碍	NGLY1	AR	未携带
先天性糖基化障碍1a型	PMM2	AR	未携带
先天性糖基化障碍1aa型	NUS1	AR	未携带
先天性糖基化障碍1b型	MPI	AR	未携带
先天性糖基化障碍1c型	ALG6	AR	未携带
先天性糖基化障碍1d型	ALG3	AR	未携带
先天性糖基化障碍1e型	DPM1	AR	未携带
先天性糖基化障碍1f型	MPDU1	AR	未携带
先天性糖基化障碍1g型	ALG12	AR	未携带
先天性糖基化障碍1h型	ALG8	AR	未携带
先天性糖基化障碍1i型	ALG2	AR	未携带
先天性糖基化障碍2a型	MGAT2	AR	未携带
先天性糖基化障碍2b型	MOGS	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
先天性糖基化障碍2C型	SLC35C1	AR	未携带
先天性糖基化障碍2e型	COG7	/	未携带
先天性糖基化障碍2h型	COG8	/	未携带
先天性糖基化障碍2i型	COG5	/	未携带
先天性糖基化障碍2j型	COG4	AR	未携带
先天性糖基化障碍2K型	TMEM165	AR	未携带
先天性糖基化障碍2L型	COG6	AR	未携带
先天性糖基化障碍2m型	SLC35A2	SMo,XLD	未携带
先天性糖基化障碍2n型	SLC39A8	AR	未携带
先天性糖基化障碍2o型	CCDC115	AR	未携带
先天性糖基化障碍2p型	TMEM199	AR	未携带
先天性糖基化障碍2q型	COG2	AR	未携带
先天性糖基化障碍1J型	DPAGT1	AR	未携带
先天性糖基化障碍1K型	ALG1	AR	未携带
先天性糖基化障碍1L型	ALG9	AR	未携带
先天性糖基化障碍1m型	DOLK	AR	未携带
先天性糖基化障碍1n型	RFT1	AR	未携带
先天性糖基化障碍1o型	DPM3	/	未携带
先天性糖基化障碍1p型	ALG11	AR	未携带
先天性糖基化障碍1q型	SRD5A3	AR	未携带
先天性糖基化障碍1r型	DDOST	AR	未携带
先天性糖基化障碍1t型	PGM1	AR	未携带
先天性糖基化障碍1U型	DPM2	AR	未携带
先天性糖基化障碍1w型	STT3A	AR	未携带
先天性糖基化障碍1x型	STT3B	AR	未携带
先天性糖基化障碍1y型	SSR4	XLR	未携带
先天性心脏缺陷和外胚层发育不良	PRKD1	AD	未携带
先天性心脏缺陷，畸形面部特征和智力发育障碍	CDK13	AD	未携带
先天性心脏缺陷舌部错构瘤和多并指症	WDPCP	AR	未携带
多类型先天性心脏缺陷2型	TAB2	AD	未携带
多类型先天性心脏缺陷4型	NR2F2	AD	未携带
伴鱼鳞癣样红皮病及肢体缺陷的先天性半侧颅面发育异常	NSDHL	XLD	未携带
先天性短肠综合征	CLMP	AR	未携带
圆锥动脉干畸形	NKX2-6	/	未携带
遗传性新生儿抽搐伴阵发性手足舞蹈徐动症	PRRT2	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
遗传性粪卟啉症	CPOX	AD	未携带
常染色体隐性遗传扁平角膜2型	KERA	AR	未携带
角膜营养不良和感知性耳聋	SLC4A11	AR	未携带
角膜营养不良AVELLINO型	TGFBI	AD	未携带
先天性基质角膜营养不良	DCN	AD	未携带
上皮基底膜角膜营养不良	TGFBI	AD	未携带
斑点状角膜营养不良	PIKFYVE	AD	未携带
FUCHS内皮角膜营养不良1型	COL8A2	AD	未携带
FUCHS内皮角膜营养不良4型	SLC4A11	/	未携带
FUCHS内皮角膜营养不良6型	ZEB1	/	未携带
FUCHS内皮角膜营养不良8型	AGBL1	AD	未携带
胶滴样角膜营养不良	TACSTD2	AR	未携带
格子状角膜营养不良1型	TGFBI	AD	未携带
格子状角膜营养不良3A型	TGFBI	AD	未携带
MEESMANN角膜营养不良	KRT12	AD	未携带
后多形性角膜营养不良1型	OVOL2	AD	未携带
后多形性角膜营养不良2型	COL8A2	AD	未携带
角膜营养不良REIS-BUCKLERS型	TGFBI	/	未携带
角膜营养不良THIEL-BEHNKE型	TGFBI	AD	未携带
GROENOUW角膜营养不良1型	TGFBI	AD	未携带
角膜内皮营养不良	SLC4A11	AR	未携带
CORNELIA DE LANGE综合征1型	NIPBL	AD	未携带
CORNELIA DE LANGE综合征2型	SMC1A	XLD	未携带
CORNELIA DE LANGE综合征3型	SMC3	AD	未携带
CORNELIA DE LANGE综合征4型	RAD21	AD	未携带
CORNELIA DE LANGE综合征5型	HDAC8	XLD	未携带
常染色体显性冠状动脉病2型	LRP6	AD	未携带
伴生殖器官异常胼胝体发育不全	ARX	XL	未携带
伴面部异常和小脑性共济失调胼胝体发育不全	FRMD4A	AR	未携带
X连锁部分胼胝体发育不全	L1CAM	XLR	未携带
伴其他脑部畸形的复合型皮质发育不良1型	TUBB3	AD	未携带
伴其他脑部畸形的复合型皮质发育不良2型	KIF5C	AD	未携带
伴其他脑部畸形的复合型皮质发育不良4型	TUBG1	AD	未携带
伴其他脑部畸形的复合型皮质发育不良5型	TUBB2A	AD	未携带
伴其他脑部畸形的复合型皮质发育不良6型	TUBB	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴其他脑部畸形的复合型皮质发育不良7型	TUBB2B	AD	未携带
伴其他脑部畸形的复合型皮质发育不良8型	TUBA8	AR	未携带
伴其他脑部畸形的复合型皮质发育不良3型	KIF2A	AD	未携带
枕叶皮层畸形	LAMC3	AR	未携带
糖皮质激素结合球蛋白缺乏	SERPINA6	AR,AD	未携带
皮质酮甲基氧化酶1型缺乏	CYP11B2	AR	未携带
皮质酮甲基氧化酶2型缺乏	CYP11B2	AR	未携带
可的松还原酶缺乏1型	H6PD	AR	未携带
可的松还原酶缺乏2型	HSD11B1	AD	未携带
COSTELLO综合征	HRAS	IC,AD	未携带
香豆素抵抗	VKORC1	AD	未携带
COWCHOCK综合征	AIFM1	XLR	未携带
常染色体显性颅骨外胚层发育不良	SOST	AD	未携带
颅骨外胚层发育不良1型	IFT122	AR	未携带
颅骨外胚层发育不良2型	WDR35	AR	未携带
颅骨外胚层发育不良3型	IFT43	AR	未携带
颅骨外胚层发育不良4型	WDR19	AR	未携带
颅面畸形和眼前段发育不全综合征	VSX1	/	未携带
颅面畸形、骨骼畸形和智力低下综合征	TMCO1	AR	未携带
颅面性耳聋手综合症	PAX3	AD	未携带
CRANIOFRONTONASAL综合征	EFNB1	XLD	未携带
颅骨晶状缝发育不良	SEC23A	AR	未携带
常染色体显性颅干骺端发育不良	ANKH	AD	未携带
常染色体隐性遗传性颅骨干骺端发育不良	GJA1	AR	未携带
颅缝早闭1型	TWIST1	AD	未携带
颅缝早闭2型	MSX2	AD	未携带
颅缝早闭3型	TCF12	AD	未携带
颅缝早闭4型	ERF	AD	未携带
颅缝早闭6型	ZIC1	AD	未携带
颅内垂体瘤和牙齿异常	IL11RA	AR	未携带
高肌酸磷酸激酶血症	CAV3,SSUH2	AD	未携带
CREUTZFELDT-JAKOB病	PRNP	AD	未携带
CRIGLER-NAJJAR综合征1型	UGT1A1	AR	未携带
CRIGLER-NAJJAR综合征2型	UGT1A1	AR	未携带
CROUZON综合征	FGFR2	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
伴黑棘皮病的CROUZON综合征	FGFR3	AD	未携带
低温血细胞症	SLC4A1	AD	未携带
单侧或双侧隐睾症	INSL3	AD	未携带
CULLER-JONES综合征	GLI2	AD	未携带
CURRARINO综合征	MNX1	AD	未携带
家族型皮肤毛细血管扩张和癌症综合征	ATR	AD	未携带
常染色体显性皮肤松弛1型	ELN	AD	未携带
常染色体显性皮肤松弛3型	ALDH18A1	AD	未携带
常染色体隐性皮肤松弛1A型	FBLN5	AR	未携带
常染色体隐性皮肤松弛1B型	EFEMP2	AR	未携带
常染色体隐性皮肤松弛1C型	LTBP4	AR	未携带
常染色体隐性皮肤松弛2A型	ATP6V0A2	AR	未携带
常染色体隐性皮肤松弛2B型	PYCR1	AR	未携带
常染色体隐性皮肤松弛2C型	ATP6V1E1	AR	未携带
常染色体隐性皮肤松弛2D型	ATP6V1A	AR	未携带
常染色体隐性皮肤松弛3A型	ALDH18A1	AR,IC	未携带
常染色体隐性皮肤松弛3B型	PYCR1	AR	未携带
新生儿暂时性苍白病	HBG2	AD	未携带
周期性嗜中性白血细胞减少	ELANE	AD	未携带
胱硫醚尿症	CTH	AR	未携带
囊性纤维化	CFTR	AR	未携带
成人非肾病性胱氨酸贮积症	CTNS	AR	未携带
迟发性幼年或青少年肾病性胱氨酸贮积症	CTNS	AR	未携带
肾病型胱氨酸贮积症	CTNS	AR	未携带
胱氨酸尿症	SLC7A9	AR,AD	未携带
CZECH发育不良	COL2A1	AD	未携带
D-2-羟基戊二酸尿症1型	D2HGDH	AR	未携带
D2-羟基戊二酸尿症2型	IDH2	/	未携带
DANON病	LAMP2	XLD	未携带
DARIER-WHITE病	ATP2A2	AD	未携带
D-双功能蛋白缺乏	HSD17B4	AR	未携带
DE SANCTIS-CACCHIONE综合征	ERCC6	AR	未携带
耳聋和近视	SLITRK6	AR	未携带
常染色体显性耳聋1型	DIAPH1	AD	未携带
常染色体显性耳聋10型	EYA4	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体显性耳聋2A型	KCNQ4	AD	未携带
常染色体显性耳聋2B型	GJB3	AD	未携带
常染色体显性耳聋3A型	GJB2	AD	未携带
常染色体显性耳聋3B型	GJB6	AD	未携带
常染色体显性耳聋4A型	MYH14	AD	未携带
常染色体显性耳聋4B型	CEACAM16	AD	未携带
常染色体显性耳聋6型	WFS1	AD	未携带
常染色体显性耳聋67型	OSBPL2	AD	未携带
常染色体显性耳聋69型	KITLG	AD	未携带
常染色体隐性耳聋101型	GRXCR2	AR	未携带
常染色体隐性耳聋16型	STRC	AR	未携带
常染色体隐性耳聋18A型	USH1C	AR	未携带
常染色体隐性耳聋18B型	OTOG	AR	未携带
常染色体隐性耳聋2型	MYO7A	AR	未携带
常染色体隐性耳聋22型	OTOA	AR	未携带
常染色体隐性耳聋23型	PCDH15	AR	未携带
常染色体隐性耳聋24型	RDX	AR	未携带
常染色体隐性耳聋25型	GRXCR1	AR	未携带
常染色体隐性耳聋28型	TRIOBP	AR	未携带
常染色体隐性耳聋29型	CLDN14	AR	未携带
常染色体隐性耳聋3型	MYO15A	AR	未携带
常染色体隐性耳聋30型	MYO3A	AR	未携带
常染色体隐性耳聋31型	DFNB31	AR	未携带
常染色体隐性耳聋35型	ESRRB	AR	未携带
常染色体隐性耳聋37型	MYO6	AR	未携带
常染色体隐性耳聋39型	HGF	AR	未携带
常染色体隐性耳聋42型	ILDR1	AR	未携带
常染色体隐性耳聋44型	ADCY1	AR	未携带
常染色体隐性耳聋48型	CIB2	AR	未携带
常染色体隐性耳聋53型	COL11A2	AR	未携带
常染色体隐性耳聋59型	DFNB59	AR	未携带
常染色体隐性耳聋6型	TMIE	AR	未携带
常染色体隐性耳聋61型	SLC26A5	AR	未携带
常染色体隐性耳聋63型	LRTOMT	AR	未携带
常染色体隐性耳聋66型	DCDC2	AR	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体隐性耳聋67型	LHFPL5	AR	未携带
常染色体隐性耳聋68型	S1PR2	AR	未携带
常染色体隐性耳聋7型	TMC1	AR	未携带
常染色体隐性耳聋70型	PNPT1	AR	未携带
常染色体隐性耳聋74型	MSRB3	AR	未携带
常染色体隐性耳聋77型	LOXHD1	AR	未携带
常染色体隐性耳聋79型	TPRN	AR	未携带
常染色体隐性耳聋8型	TMPRSS3	AR	未携带
常染色体隐性耳聋84A型	PTPRQ	AR	未携带
常染色体隐性耳聋86型	TBC1D24	AR	未携带
常染色体隐性耳聋88型	ELMOD3	AR	未携带
常染色体隐性耳聋89型	KARS	AR	未携带
常染色体隐性耳聋9型	OTOF	AR	未携带
常染色体隐性耳聋91型	SERPINB6	AR	未携带
常染色体隐性耳聋97型	MET	AR	未携带
伴内耳发育畸形和小牙先天性耳聋	FGF3	AR	未携带
X连锁耳聋2型	POU3F4	XLR	未携带
X连锁耳聋4型	SMPX	XLD	未携带
伴有耳聋的掌跖角化病	GJB2	AD	未携带
常染色体显性耳聋11型	MYO7A	AD	未携带
常染色体显性耳聋12型	TECTA	AD	未携带
常染色体显性耳聋13型	COL11A2	AD	未携带
常染色体显性耳聋15型	POU4F3	AD	未携带
常染色体显性耳聋17型	MYH9	AD	未携带
常染色体显性耳聋20型	ACTG1,FSCN2	AD	未携带
常染色体显性耳聋22型	MYO6	AD	未携带
常染色体显性耳聋23型	SIX1	AD	未携带
常染色体显性耳聋25型	SLC17A8	AD	未携带
常染色体显性耳聋28型	GRHL2	AD	未携带
常染色体显性耳聋36型	TMC1	AD	未携带
常染色体显性耳聋40型	CRYM	AD	未携带
常染色体显性耳聋41型	P2RX2	AD	未携带
常染色体显性耳聋50型	MIR96	AD	未携带
常染色体显性耳聋56型	TNC	AD	未携带
常染色体显性耳聋64型	DIABLO	AD	未携带

疾病名称	基因	疾病遗传模式	结论
常染色体显性耳聋65型	TBC1D24	AD	未携带
常染色体显性耳聋66型	CD164	AD	未携带
常染色体显性耳聋68型	HOMER2	AD	未携带
常染色体显性耳聋70型	MCM2	AD	未携带
常染色体显性耳聋9型	COCH,RPS4XP13	AD	未携带
常染色体隐性耳聋102型	EPS8	AR	未携带
常染色体隐性耳聋103型	CLIC5	AR	未携带
常染色体隐性耳聋104型	FAM65B	AR	未携带
常染色体隐性耳聋105型	CDC14A	AR	未携带
常染色体隐性耳聋12型	CDH23	AR	未携带
常染色体隐性耳聋15型	GIPC3	AR	未携带
常染色体隐性耳聋1A型	GJB2	AR,DD,DR	未携带

尊敬的客户

为了确保您能够正确理解该基因检测的意义，在此对检测做如下说明：

1.全外显子组健康检测只关注单核苷酸突变和插入缺失两大类型，其他类型的突变暂不关注。

2.全外显子组健康检测不会检测一种常见疾病所有相关的基因变异，由于基因组的复杂结构，许多相关变异还未被发现，且低覆盖区域的变异可能无法检测。由于个体差异及其他一些不可控原因，可能出现假阳性或假阴性结果。

3.对于全外显子组健康检测涉及的单基因疾病，如果该疾病为常染色体隐性疾病，只有您和您的伴侣在相同的基因上都存在致病变异时，才可能会导致后代患病。请与您的伴侣咨询遗传咨询师或者医生，并在医生指导下进行第一代测序验证，一起确认检测结果的重要性，然后并根据结果决定是否为您的伴侣进行相关检测。如果您携带了显性遗传病，或者其他复杂模式的遗传病，有发病的可能性，建议咨询专业的临床遗传医生并进行第一代测序验证，以便做到临床上的三早：早发现，早诊断，早治疗。

4.全外显子组健康检测不是一个诊断结论，只是在基因层面对您的健康进行评估，风险评估还需要结合家族史、既往病史、生活方式、地理环境、民族等等因素。评估结果并不代表您在将来一定会/不会罹患某种疾病。

5.全外显子组健康检测报告中所涉及的健康体检、治疗手段内容仅作参考，如需进行相关体检筛查，临床诊断，请遵医嘱。

6.因为不同公司检测位点和算法可能有差异，所以检测结果可能不同。

7.受检者拥有基因检测原始数据及相关解读结果的所有权，除非得到受测者本人授权，此信息不会透露给任何第三方。在排除能够识别个人身份的信息后，检测数据可能会用于科学研究。

8.全外显子组健康检测不可作为诊断疾病的依据，更不能用于作为生殖目的筛查测试，因此不必有过重的心理压力和精神负担，如因个人原因造成不良影响，与本公司无关。

免责声明

让 您 的 健 康 成 长 之 路 更 科 学

Smart Health

小慧优选

慧算营养优选

慧算健康管理

慧算健康管理（上海）有限公司

上海市浦东新区科苑路 1278 号上海科学院 3 楼

www.smartquerier.com

400-168-5027