

疾病易感基因检测

关爱健康的新方式

健康是长期正向积累的回报，疾病是长期负向沉淀的结果。每个人携带的疾病易感基因最初都处于休眠状态。当体内生理因素发生变化或者受到外界某些因素刺激时，休眠状态被打破，疾病易感基因开始活跃起来。因此，有必要在疾病发生之前，对这些疾病易感基因进行监测，将隐患消灭在萌芽之中。

检测意义

为客户提供专业化、个性化的健康指导，帮助客户改善生活环境，工作环境和膳食结构，并对相关易感疾病开展有针对性的保健预防和医学干预，从而达到预防疾病的目的。

男性与女性由于在生理机能上及基因组水平上存在显著差异，所以各自可能携带的疾病易感基因有所不同，我们专门针对不同性别人群，设计了个性化的检测项目。



产品优势

检测覆盖面广，涵盖项目全，健康指导性强，通过基因检测，能够在遗传层面对自身的健康状况有一个较为全面、细致的了解。

采集口腔黏膜脱落细胞，无需抽血，简便、安全、无创、无痛。

疾病易感基因检测

关爱健康的新方式

适用人群

- 健康人群：拥有主动健康意识者
- 亚健康人群：生活节奏快、工作压力大、常常处于高度紧张状态者
- 疾病高风险人群：家族中有某些遗传性疾病患者；家庭中有某些重大疾病和慢性病患者；长期身处污染环境或高辐射环境者。

检测平台

Sequenom MassARRAY飞行时间质谱生物芯片系统

—MassARRAY结合了简单、可靠的引物延伸反应和先进的MALDI-TOF质谱技术，可以准确快速、经济、高通量的进行基因型分析，达到目前市场上最高的准确率和性价比。

检测项目

	男性套餐	女性套餐
糖尿病系列	II型糖尿病、II型糖尿病并发肾病、II型糖尿病胰岛素抵抗、II型糖尿病足部病变、I型糖尿病、II型糖尿病神经病变	
肥胖、高血脂 代谢综合征系列	代谢综合征、肥胖症、高胆固醇血症、高低密度脂蛋白胆固醇血症、高甘油三酯血症、高脂血症 高脂血症人群膳食干预敏感性(HDL-C上升)、高脂血症人群膳食干预敏感性(TC、LDL-C下降)、混合型高脂血症、梨型肥胖、苹果型肥胖	产后肥胖症、代谢综合征、肥胖症、高胆固醇血症 高低密度脂蛋白胆固醇血症、高甘油三酯血症、高脂血症、高脂血症人群膳食干预敏感性(HDL-C上升)、高脂血症人群膳食干预敏感性(TC、LDL-C下降)、混合型高脂血症、梨型肥胖、苹果型肥胖
呼吸道疾病系列	肺结核、慢性支气管炎、慢性阻塞性肺气肿、石棉肺、矽肺、哮喘、阻塞性睡眠呼吸暂停低通气综合征	
肝胆疾病系列	胆囊结石、非酒精性脂肪肝病、酒精性肝硬化、药物性肝病、乙肝后肝硬化、原发性胆汁性肝硬化、自身免疫性肝炎	
肾脏病系列	高尿酸血症、慢性肾衰继发性甲状旁腺功能亢进、IgA肾病	
免疫类疾病系列	毒性弥漫性甲状腺肿(Graves病或Basedow病)、过敏性鼻炎、过敏性哮喘源性分型(外源性)、类风湿性关节炎、系统性红斑狼疮、系统性红斑狼疮性肾炎、银屑病	
骨骼与皮肤疾病系列	强直性脊柱炎(强直性脊柱炎)、白癜风	女青少年特发性脊柱侧凸严重性、强直性脊柱炎(强直性脊柱炎)、白癜风
其它疾病系列	特发性男性不育、晕动病、重度慢性牙周炎	低浓度芳香烃溶剂暴露的自然流产、习惯性流产原发性痛经、晕动病、重度慢性牙周炎、子宫内膜异位症

心脑血管疾病易感基因检测

关爱健康的新方式



心脑血管疾病是一种严重威胁人类健康的疾病，常见于50岁以上中老年人，但近年来，心脑血管疾病发病年龄低龄化趋势越来越明显。2008年全球有1730万人死于心血管疾病，约占全球死亡人数的30%。2008年我国卫生事业发展统计公报数据，我国城市居民死因构成中有39.2%源于心脑血管疾病。目前，心脑血管疾病已成为中国人口主要疾病致死原因，高于癌症，位居第一。

心脑血管疾病易感基因检测，不仅可以找出致病原因（是基因性还是其他原因，如饮食，吸烟或生活压力等），而且可以指导用药。同一种疾病，其临床表现可能不同；同一种药物，治疗效果也会有所不同。将基因型、多态性分析和表型、临床特征结合起来，对心脑血管疾病进行更精细的分析和聚类，治疗过程将事半功倍。

对于心脑血管疾病，无论是从经济角度，家庭角度，还是从健康角度来讲，唯有预防才是万全之策，早一日预防，早一点安心。心脑血管疾病易感基因检测，预知健康道路的红绿灯，未病先防才是人们健康幸福生活的最好保障。

心脑血管疾病易感基因检测

关爱健康的新方式

适用人群

- 健康人群：拥有主动健康意识者
- 亚健康人群：生活节奏快、工作压力大、常常处于高度紧张状态者
- 疾病高风险人群：家族中有心脑血管疾病患病者

检测平台

Sequenom MassARRAY飞行时间质谱生物芯片系统

—MassARRAY结合了简单、可靠的引物延伸反应和先进的 MALDI-TOF质谱技术，可以快速、经济、高通量的进行基因型分析，达到目前市场上最高的准确率和性价比。

样本收集方式

采集口腔黏膜脱落细胞，简便、安全、无创、无需抽血。

检测项目

心血管疾病系列	冠心病、原发性高血压、不稳定性心绞痛、动脉粥样硬化症、房颤、高血压并发左室肥厚、慢性心力衰竭、心肌梗死
神经类疾病系列	阿尔茨海默病、短暂性脑缺血、出血性脑卒中、帕金森病、缺血性脑卒中、血管性痴呆、早发性帕金森病

叶酸利用能力遗传基因无创检测

降低孕产妇风险以及新生儿出生缺陷的新手段

叶酸是妇女孕期极其重要的微量营养素。孕妇叶酸绝对或相对缺乏，则无法满足自身和胎儿的需要，可引起新生儿出生缺陷：如神经管缺陷、唐氏综合症、先天性心脏病、唇腭裂、无脑儿、死胎等；同时也会影响孕妇的健康：引起妊娠期高血压、早产、自发性流产等。据《中国出生缺陷防治报告（2012）》指出：我国每年新发出生缺陷例数高达90万，其中每年将新增神经管缺陷约1.8万例，唐氏综合症2.3万-2.5万例，先天性心脏病超过13万例，唇裂和腭裂约2.3万例，苯丙酮尿症1200多例。

引起叶酸缺乏的几种方式

- 遗传因素

机体叶酸利用能力的先天性不足，引起叶酸缺乏

- 摄入不足

膳食中叶酸不足或烹调加工损失

- 需要量增加

孕妇、乳母都处于特殊的生理状态，叶酸需要量增加，造成相对不足

- 其它不良因素

酗酒、服用某些药物（如抗惊厥类药物）维生素B12及维生素C等均可导致叶酸的缺乏



叶酸利用能力的几个关键基因位点

基因	位点	基因功能描述	风险基因型描述
MTHFR	C677T	催化产生5-甲基四氢叶酸，参与甲基传递及核苷酸合成通路	MTHFR酶活性降低，同型半胱氨酸在体内积累
MTHFR	A1298C		
MTRR	A66G	将失活的甲硫氨酸合成酶还原为活性状态，维持甲基传递通路继续进行	MTRR酶的活性降低，易导致同型半胱氨酸血症、神经管缺陷等疾病

总结：以上基因位点变异，会显著影响机体的叶酸利用能力，进而引起孕妇发病风险和新生儿出生缺陷。

叶酸利用能力遗传基因无创检测

降低孕产妇风险以及新生儿出生缺陷的新手段

叶酸利用能力检测技术

采集口腔黏膜脱落细胞，无需抽血，简便、安全、无创、无痛。采用行业金标准ABI公司荧光定量PCR仪和专利的Taqman MGB探针，对MTHFR、MTRR等关键基因的相关位点进行检测，利用此技术平台进行基因分型检测不仅检测效率高，而且准确度高于一般检测手段。

个性化补充叶酸

我国推荐孕期补充量为400微克/天，可以显著降低婴儿的出生缺陷，如能够降低神经管缺陷（41-85%），但是还有15-59%却效果不明显，通过增加合适剂量的叶酸可以进一步降低神经管缺陷。但是补充过量也会导致其他的问题，如影响锌的吸收，掩盖维生素B12的缺乏，甚至会增加乳腺癌的发病风险，因此区分人群进行个性化补充显得尤为重要。

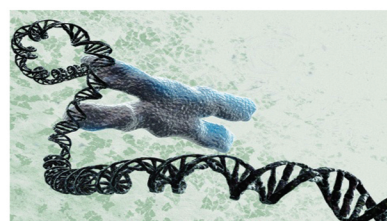
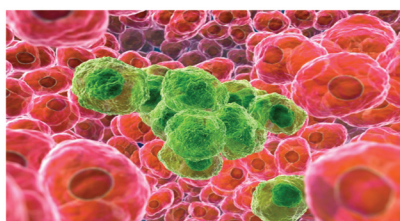
专家建议

所有计划怀孕和已经怀孕的女性均应进行叶酸利用能力遗传基因检测；通过了解个体对叶酸的代谢情况，从而有针对性的个性化补充叶酸。

肿瘤个性化用药检测

开启肿瘤治疗新时代

由于个体差异，不同的人群对药物的反应是不同的。大量双生子研究和家系研究证明，遗传因素是导致药物代谢反应个体和人群差异的决定性因素。对肿瘤患者的基因检测，可以预测患者对多种常用化疗药物和靶向药物的反应，从而筛选出最适合的药物，提高药物的疗效，降低药物的毒副作用反应，同时减轻病人的痛苦和经济负担。让患者花最短的时间，最少的钱，达到最好的治疗效果。



K-ras基因突变检测

《NCCN结肠癌临床实践指南》和《NCCN直肠癌临床实践指南》明确指出：如果K-ras基因发生突变则预示着肿瘤对靶向药物（如西妥昔单抗、尼妥珠单抗、帕尼单抗）治疗无反应，只有K-ras基因野生型患者才建议接受靶向药物治疗。

《NCCN非小细胞肺癌临床实践指南》也明确指出：如果K-ras基因发生突变，则肿瘤会对酪氨酸激酶抑制剂（如易瑞沙和特罗凯）治疗产生耐药性。

B-raf基因突变检测

《NCCN结肠癌临床实践指南》和《NCCN直肠癌临床实践指南》明确指出：BRAF基因突变患者表现出更差的预后。在一线治疗中，无论患者BRAF基因是否存在突变，使用抗表皮生长因子单抗联合有效的化疗方案都有可能获益。但对于一线治疗后病情进展的患者，如果存在BRAF基因突变，那么抗表皮生长因子单克隆抗体对肿瘤的疗效欠佳。

ALK融合基因检测

EML4-ALK融合基因存在于3%-7%的非小细胞肺癌中，该融合基因型的非小细胞肺癌患者是一类独特的亚群患者。《NCCN 非小细胞肺癌临床实践指南》明确指出：克里唑替尼（Crizotinib）是针对ALK等靶点的酪氨酸激酶抑制剂，该药在用于EML4-ALK突变的晚期非小细胞肺癌患者时，显示出非常高的疾病控制率（约90%），较以往的治疗方法有很大进步。

肿瘤个性化用药检测

开启肿瘤治疗新时代

EGFR基因突变检测

凯美纳（埃克替尼），易瑞沙（吉非替尼）和特罗凯（厄罗替尼）作为表皮生长因子受体酪氨酸激酶抑制剂，是目前批准用于非小细胞肺癌靶向治疗的主要药物，但临床试验表明：这些靶向药物仅对部分病人（30-50%）有显著疗效。《NCCN 非小细胞肺癌临床实践指南》明确指出：绝大多数携带EGFR基因突变（如18、19、21外显子突变）的病人经靶向药物治疗后疗效显著，但如果EGFR基因20外显子发生突变，则会导致靶向药物治疗耐药。



HER2基因扩增检测

曲妥珠单抗（赫赛汀）是一种重组DNA衍生的人源化单克隆抗体，选择性地作用于HER2的细胞外部位，适用于治疗HER2过度表达的乳腺癌。由于只有HER2过度表达和基因扩增的乳腺癌患者使用曲妥珠单抗才有效，因此正确检测和评定乳腺癌的HER2状态至关重要。

胃癌是全球常见的消化系统恶性肿瘤，中国为高发地区，其预后较差，约20%的进展期胃癌有HER2过表达或基因扩增。已有数据表明，化疗联合曲妥珠单抗治疗可显著延长进展期胃癌患者的生存期。基于这一结果，欧美国家先后批准化疗联合使用曲妥珠单抗治疗HER2阳性胃癌患者。

送检样本类型

检测样本类型包括手术样本、石蜡包埋肿瘤组织块、石蜡组织切片、胸水样本或穿刺样本。

检测项目

检测基因	检测信息
K-ras基因突变检测	检测12、13密码子
B-raf基因突变检测	检测600密码子
EGFR基因突变检测	检测18、19、20、21外显子
HER2基因扩增检测	FISH法检测
ALK融合基因检测	QPCR法或FISH法检测

肿瘤疾病易感基因检测

关爱健康的新方式

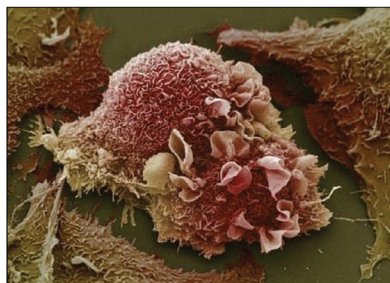
癌症是一种常见病，除了毛发和指甲外，可发生在人体各部位，中年是癌瘤发病的高峰时期。据《2012中国肿瘤登记年报》披露，我国肿瘤发病率为285.91/10万，每年新发肿瘤病例估计约为312万例，平均每天8550人，即每分钟6个人。

世界卫生组织（WHO）指出，癌症影响到每一个人——年轻人和老年人、富人和穷人、男人妇女和儿童，并对患者、家庭和社会造成巨大的负担。目前的基因技术，使得癌症可以通过筛查在早期发现、治疗和治愈。

科学家利用全基因组连锁分析技术（Genome-wide linkage analysis）、全基因组关联分析技术（Genome-wide association study, GWAS）和高通量基因分型技术等手段进行了大量研究，目前已发现大量与人类肿瘤相关的疾病易感位点，利用这些已发现的肿瘤相关易感位点信息，可以及时有效地评估客户罹患这些肿瘤疾病的可能和风险。

适用人群

- 健康人群：拥有主动健康意识者
- 亚健康人群：生活节奏快、工作压力大、常常处于高度紧张状态者
- 疾病高风险人群：家族中有肿瘤疾病患者；长期身处污染环境或高辐射环境者

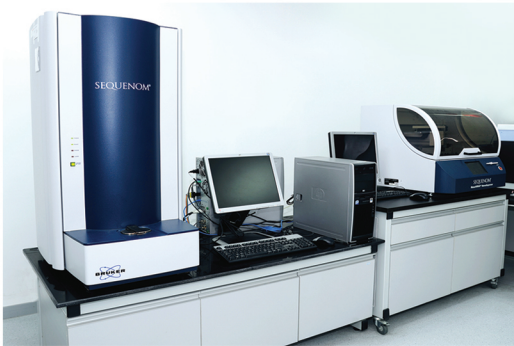


肿瘤疾病易感基因检测

关爱健康的新方式

检测平台

Sequenom MassARRAY飞行时间质谱生物芯片系统 — MassARRAY结合了简单、可靠的引物延伸反应和先进的 MALDI -TOF质谱技术，可以快速、经济、高通量的进行基因型分析，达到目前市场上最高的准确率和性价比。



样本收集方式

采集口腔黏膜脱落细胞，简便、安全、无创、无需抽血。

检测项目

男性检测套餐	女性检测套餐
鼻咽癌、成人急性淋巴细胞白血病、多发性骨髓瘤、肺癌 喉癌、结肠癌、颅内动脉瘤、脑胶质瘤、皮肤癌、前列腺 癌、前列腺癌骨转移、乳腺癌、食管癌、胃癌、吸烟相关 性肝癌、胸腺癌、酗酒相关性肝癌、胰腺癌、乙型肝炎相 关性肝癌、原发性肝癌、直肠癌、乳头状甲状腺癌	鼻咽癌、成人急性淋巴细胞白血病、多发性骨髓瘤、肺癌 宫颈癌、喉癌、结肠癌、颅内动脉瘤、卵巢癌、脑胶质瘤 乳腺癌、食管癌、胃癌、吸烟相关性肝癌、胸腺癌、酗酒 相关性肝癌、胰腺癌、乙型肝炎相关性肝癌、原发性肝癌 原发性输卵管癌、直肠癌、子宫内膜癌、皮肤癌、乳头状 甲状腺癌

备注：可根据具体需求，开展单项肿瘤项目检测