

ESSENSE

AI 醫



Whole Genome

Sequencing Precision Preventive
Screening

全基因精準預防檢測



安生診所
ANDERSON CLINIC



受檢者資訊

姓名 測試	性別 男	出生日期 1962/11/10
檢體編號 NGS2406124	檢體種類 BLOOD	採檢日期 2024/06/24
收檢單位 測試	送檢醫師 測試	報告日期 2025/01/02

報告重要聲明

- 本報告僅列出最重要的部分，包含所有具疾病相關性(Pathogenic)及潛在疾病相關性(Likely pathogenic)之基因異常位點。
- 由於基因與疾病之相關程度會因變異位點不同而有所差異，因此，每個基因的影響程度建議可以專業臨床醫師說明為準。
- 本報告之分析結果以當下已知的知識和資料庫內容及比對受檢者的症狀和相關檢查結果為準，若未來資料庫和受檢者症狀等相關檢查結果有更新，建議可定期以原數據重新比對再分析。
- 本報告提供的信息是一個綜合現階段基因醫學的概要，提供您來自基因的健康風險評估，它不能代替來自專業人員的建議，例如一個合格的醫師、護理人員、藥劑師等。
- 本報告提供之內容，不能被解釋為試圖提供任何有關醫療方面的意見，若有相關問題，建議洽詢專業臨床醫師。

檢測方法說明

- 本基因檢測報告使用全基因體定序技術(whole genome sequencing, WGS)，經Illumina NovaSeq 6000 / NovaSeq X Plus定序儀進行2x150bp paired-end定序。
- 下機之序列經去標籤化後，使用生物資訊分析工具DRAGEN分析，根據GRCh38序列比對後，進行基因變異位點分析、篩選及判讀。
- 基因位點分析採用當下最新的臨床基因檢測資料庫ClinVar進行比對和篩選。
- 本基因檢測報告只能檢測基因序列的單核苷酸突變、小片段缺失或插入的突變，無法分析基因大片段的缺失、插入或倒轉所產生的突變，或是其他特殊突變方式。
- 檢測結果會受到DNA品質不佳或實驗步驟中任何干擾因素而影響定序品質，因此可能包含定序品質不佳的基因變異，必要時可進一步以Sanger定序驗證。

01

單基因異常檢測

含ACMG-81基因檢測

Single-variant and ACMG-81 Test

全基因精準預防檢測總結

重要基因變異影響力結論

影響程度	基因說明
高	無。
中	<p>⚡ SLC6A4： 這個基因與血清素轉運的活性相關，可能影響情緒穩定性及壓力處理能力。在壓力大或生活不規律的情況下，可能會影響精神健康。</p> <p>⚡ APOA2： 這與家族性高膽固醇血症相關，可能導致血脂異常。飲食高脂肪可能會加重這個風險，建議定期檢查膽固醇。</p>
低	<p>⚡ HNF1A： 可能與非乳頭狀腎細胞癌、年輕型糖尿病及多種代謝疾病相關。這些疾病可能受飲食與生活方式影響。</p> <p>⚡ PNPLA3： 與肝脂肪變性和非酒精性脂肪肝相關，尤其在高糖高脂飲食下風險增加。</p>
極微或沒有	多個基因變異被檢出，但對健康的直接影響力極微，例如瘧疾易感性、特定類型的脂肪營養不良等。這些目前不需特別處理。
不確定	⚡ MUTYH： 可能與結腸癌及其他腺瘤性息肉症相關，建議注意腸胃健康，並考慮定期腸胃鏡檢查以排除風險。

針對以上基因影響，建議您：

- 定期健康檢查：特別針對心血管、肝臟及腸胃方面的檢查。
- 飲食及生活方式調整：維持均衡飲食，避免高脂高糖食物，適度運動並減少壓力。
- 專業諮詢：若有不適或家族病史，建議與專科醫師討論，進一步評估及監測相關症狀。
- 這些基因變異不一定直接導致健康問題，但其潛在的重要性不容忽視，早期的檢查和預防措施能有效降低風險。若有任何疑問，請隨時聯繫我們。

* 備註：影響程度分級為台灣精準預防醫學學會資料庫案例比對所見之臨床作用實際影響。

臨床實際影響程度

ClinVar 資料庫顯示為致病性基因變異, 同時經台灣精準預防醫學學會資料庫案例比對所見

中

基因	APOA2	變異命名	NC_000001.11:g.161223893G>A
正常基因型	G	臨床重要性	Pathogenic
變異基因型	A	代表遺傳模式	多因素遺傳
您的基因型	1/1	臨床證據及經驗 (ClinVar)	極微或沒有
疾病或特質	高膽固醇血症~ 家族性~ 1 (Hypercholesterolemia~ familial~ 1)		

評估說明與建議

- 您的基因檢測結果顯示在第一對染色體chr1上，APOA2這個基因的位置發生了一個基因變異，變異為rs5082，即G變成了A。您的基因型是1/1，表示雙親都傳給您這個變異。
- 這是一種叫做多因素遺傳的模式，這代表這個基因變異會增加您患上相關疾病的風險，但並不一定會讓您生病。所謂的「多因素」意思是除了這個基因變異，生活習慣、環境等外在因素也會影響健康狀況。
- 這個基因變異在我們的資料庫中發生率是77%，也就是說在我們過去檢測的樣本中，有77%的人出現了這個變異。
- 臨床影響方面，根據我們的資料中心觀察，這個變異對健康影響屬於中等程度。臨床證據及經驗方面，目前這個變異在ClinVar資料庫中的專家共識程度較少或者幾乎沒有，這意味著目前醫學界對於這個變異的影響還沒有很一致的看法。
- 有臨床意義的，是這個變異與家族性高膽固醇血症（Hypercholesterolemia~_familial~_1）有關聯。這個病症會導致血液中的膽固醇水平過高，長期下來可能增加心血管疾病風險。
- 因為這是多因素遺傳，所以生活習慣對您的健康非常重要。建議保持健康的飲食，避免高脂肪、高糖食物，並且進行適度運動，監測血膽固醇水平。如果有相關健康問題或疑慮，建議定期檢查，並且可以考慮到專科醫師處進行進一步諮詢和監控。
- 希望這些資訊對您有幫助，若有任何問題或需要進一步了解，隨時可以詢問我或您的專科醫師。

參考資料

- 臨床變異證據來源資料庫ClinVar: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/variation/17936/>
- 基因異常臨床資料庫GeneCards: <https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=APOA2>

臨床實際影響程度

ClinVar 資料庫顯示為致病性基因變異, 同時經台灣精準預防醫學學會資料庫案例比對所見

中

基因

SLC6A4

變異命名

NC_000017.11:g.30237299_30237341del

正常基因型

AGGGCTGCAGGGGGGA
TGCTGGGGGTGCAGGG
GAGATGCTGGGG

臨床重要性

Pathogenic

變異基因型

A

代表遺傳模式

多因素遺傳

您的基因型

1/1

臨床證據及經驗 (ClinVar)

極微或沒有

疾病或特質

Serotonin transporter activity~ increased/decreased (Serotonin transporter activity ~ increased/decreased)

評估說明與建議

- 根據您的基因檢測結果，這裡有一些重要的資訊我需要向您解釋。
- 首先，這段基因變異的位點位於第17號染色體上的SLC6A4基因。變異代號是rs774676466，這段基因的正常序列應該是AGGGCTGCAGGGGGGATGCTGGGGGTGCAGGGGAGATGCTGGGG，而您的序列顯示變異成了A，這代表您的基因型是1/1，也就是您在這個位置上都是變異的序列。
- 這種基因變異的遺傳模式為「多因素遺傳」，意思是說這個基因會增加某些疾病的先天傾向，但不單單因基因異常就一定會有疾病。還需要考慮到與多種後天因素的互動。所以您不用過於擔心，只是需要在日常生活中避免一些可能的誘發因素。具體的基因異常會影響您大腦中的血清素運輸，可能會改變其活性。
- 根據我們資料中心觀察，此基因變異對健康的臨床影響為中度（middle），這意味著它可能會對您的健康造成一定的影響。雖然目前ClinVar資料庫中的臨床證據及經驗顯示這基因變異的證據不多或沒有明確的證據，可信度相對較低。
- 您需要注意的是，本實驗室數據顯示這個變異的發生率約為48%。這樣的發生率相對來說還是比較高的。
- 這個變異在臨床上的重要性分類為致病性(Pathogenic)，這說明它確實對於某些人可能會引起臨床症狀或健康問題。基於這些資訊，我會建議您進一步諮詢專科醫師，以得到更多專業意見和建議。
- 總的來說，您暫時不需要過於擔憂，但要注意日常生活中可能對這個基因變異有影響的誘發因素。建議進行定期的身體檢查和健康監測，以確保您的身體狀況良好。
- 如果有其他疑問或需要進一步了解，請隨時告訴我。

參考資料

- 臨床變異證據來源資料庫ClinVar: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/variation/12934/>
- 基因異常臨床資料庫GeneCards: <https://www.genecards.org/cgi-bin/carddisp.pl?gene=SLC6A4>

02

多基因風險評估

複雜性疾病易感性

Complex Disease Susceptibility

病名或身體特質	英文名稱	與亞洲人群體相比 所在百分位 %	疾病或體質傾向
大腸癌	COLON CARCINOMA	95.90	較高
白內障	EYE CATARACT	91.13	稍高
乾癬	PSORIASIS	80.38	稍高
子宮內膜癌	ENDOMETRIAL CARCINOMA	79.69	稍高
自閉症	AUTISM SPECTRUM DISORDER	76.79	稍高
慢性阻塞性肺病	COPD	74.74	輕微高
食道癌	ESOPHAGEAL CARCINOMA	74.57	輕微高
貝塞特氏自體免疫疾病	BEHCET SYNDROME	73.89	輕微高
鬱血性心臟衰竭	CHF	71.33	輕微高
胃癌	GASTRIC CANCER	70.82	輕微高
第二型糖尿病	TYPE II DM	69.97	輕微高
開放性青光眼	EYE OPEN ANGLE GLAUCOMA	67.58	輕微高
身體質量指數	BMI	66.89	輕微高
皮膚腫瘤	SKIN NEOPLASM	66.04	輕微高
血糖	METABOLISM BLOOD SUGAR	65.87	輕微高
過動症	ADHD	65.87	輕微高
甲狀腺功能低下	HYPOTHYROIDISM	64.85	輕微高
肺癌	LUNG CANCER	64.68	輕微高
青光眼	EYE GLAUCOMA	64.16	輕微高

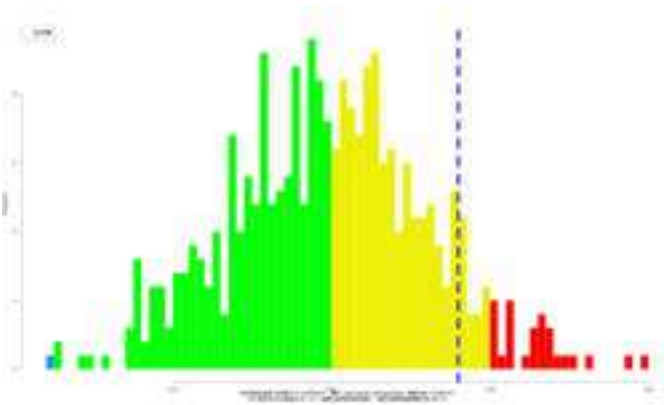
病名或身體特質	英文名稱	與亞洲人群體相比 所在百分位 %	疾病或體質傾向
膽道癌	BILIARY TRACT CANCER	62.63	輕微高
卵巢癌	OVARIAN CARCINOMA	61.77	輕微高
失智症	DEMENCIA ALZHEIMER DISEASE	61.09	輕微高
心律不整	CV ARRHYTHMIA	60.58	輕微高
肝癌	HCC	60.41	輕微高
紅斑性狼瘡	SLE	60.24	輕微高
前列腺癌	PROSTATE CARCINOMA	60.07	輕微高
異位性皮膚炎	ALLERGY ATOPIC DERMATITIS	59.56	輕微高
類風濕關節炎	RA	59.39	輕微高
肝硬化	CIRRHOSIS	59.39	輕微高
腎結石症	RENAL UROLITHIASIS	59.04	輕微高
冠狀動脈疾病	CAD	58.87	輕微高
帕金森氏症	PARKINSON DISEASE	57.34	輕微高
乾燥症	SJOGREN SYNDROME	57.17	輕微高
子宮頸癌	CERVICAL CANCER	57.17	輕微高
思覺失調症	SCHIZOPHRENIA	55.97	輕微高
腦動脈瘤	NEURO CEREBRAL ANEURYSM	54.61	輕微高
蟹足腫	SKIN KELOID	47.78	較低
牙周疾病	PERIODONTAL DISEASE	45.39	較低

病名或身體特質	英文名稱	與亞洲人群體相比 所在百分位 %	疾病或體質傾向
橋本氏甲狀腺炎	THYROIDITIS HASHIMOTO	44.37	較低
躁鬱症	BIPOLAR DISORDER	42.49	較低
甲狀腺功能亢進	HYPERTHYROIDISM	42.32	較低
腎病綜合症	NEPHROTIC SYNDROME	41.98	較低
第一型糖尿病	TYPE I DM	41.81	較低
骨關節炎	OSTEOARTHRITIS	39.25	較低
乳癌	BREAST CANCER	39.25	較低
胰臟癌	PANCREATIC CANCER	39.08	較低
周邊動脈疾病	CV PERIPHERAL ARTERY DISEASE	37.88	較低
葛瑞夫茲氏病	HYPERTHYROIDISM GRAVES DISEASE	37.88	較低
過動自閉症	ADHD AUTISM SPECTRUM DISORDER	36.69	較低
中風缺血性	STROKE ISCHEMIC	34.30	較低
甲狀腺癌	THYROID CARCINOMA	32.08	較低
氣喘	ASTHMA	31.91	較低
骨質疏鬆症	BMD OSTEOPOROSIS	27.47	較低
憂鬱症	DEPRESSION	27.13	較低
血癌	HEMATOLOGICAL MALIGNANCY	26.28	較低

白內障

(EYE CATARACT)

檢測結果 · 稍高



我們用一個或多個模式分析，結果以最高的為準，顯示與一般人群相比，您的多基因變化組合會產生「稍高白內障」的先天傾向。

雖然有稍高的先天傾向，但這僅是基因部分因素的影響，不代表就會生病，事實上後天因素影響比先天基因大得多，所以重點是平時要注意調整或避開會誘發這疾病的後天因素，這樣疾病風險就可以降低。

分析來源：EyeCataract_BiobankJapan
解釋比例：0.3%
使用基因位點數目：461131

病名介紹

- 白內障是一種眼睛的疾病，主要是因為眼球內的晶狀體變得混濁，影響視力，感覺就像在看霧霾一樣。它是隨著年齡增長比較常見的一種病，根據統計，大約有一半在80歲以上的人會得這個病。
- 導致白內障的風險因子有很多，包括年齡、長期暴露在強烈的紫外線下、吸菸、酗酒、糖尿病、營養不良等。另外，某些藥物長期使用也可能增加這個風險。要預防它的話，平時可以戴太陽眼鏡來減少紫外線的曝曬、戒菸，保持健康的生活方式，飲食上多攝取蔬菜水果等富含抗氧化物的食物。

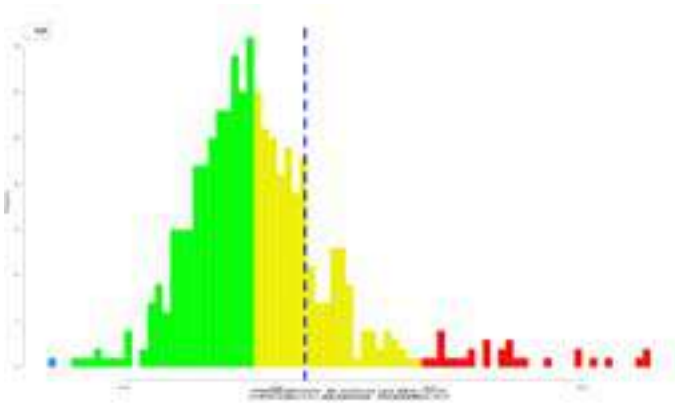
預防與建議

- 在功能醫學的角度來看，白內障是由於身體的整體健康狀況影響到眼睛，可以從改善整體健康來預防和管理它。例如，調整飲食，補充維生素C、維生素E以及葉黃素、玉米黃質等抗氧化物質，這些對保護眼睛有幫助。另外，保持身體活動，維持正常的血糖和血壓水平，也都有助於減少白內障的風險。功能醫學強調的是預防勝於治療，平時注意這些因素，能大大降低白內障的發生率。

乾癬

(PSORIASIS)

檢測結果 · 稍高



我們用一個或多個模式分析，結果以最高的為準，顯示與一般人群相比，您的多基因變化組合會產生「稍高乾癬」的先天傾向。

雖然有稍高的先天傾向，但這僅是基因部分因素的影響，不代表就會生病，事實上後天因素影響比先天基因大得多，所以重點是平時要注意調整或避開會誘發這疾病的後天因素，這樣疾病風險就可以降低。

分析來源：GCST90018907_eup483easa172
解釋比例：0.02%
使用基因位點數目：1483758

病名介紹

- 乾癬其實是一種慢性的皮膚病，會導致皮膚上出現紅色或銀白色的鱗狀斑塊，這些斑塊多半會發癢或者有灼熱感。這是因為體內免疫系統過度反應，讓皮膚細胞的更新速度異常地快，皮屑堆積在皮膚表面。
- 這種疾病在全世界範圍內其實還挺常見的，有大約2-3%的人會受到乾癬的困擾。也就是說，在100個人當中，可能有2到3個人會有這樣的情況。
- 有幾個危險因子可能會讓乾癬更容易發作，例如壓力、吸菸、酗酒、肥胖和部分感染。遺傳因素也可能起一定的作用，如果家族中有乾癬的病史，那麼您患上乾癬的機會也會稍微高一些。對於這些危險因子，您可以考慮減少壓力、戒煙限酒、保持體重在健康範圍內，以及注意感染的預防。

預防與建議

- 功能醫學在處理乾癬問題時，會著重於找出並改善內部的免疫系統失調。這可能會包括調整飲食（如減少糖分和高脂肪的食品）、使用抗發炎的營養補充品，以及改善睡眠和壓力管理。充足的運動與適當的陽光照射也能夠幫助提升整體健康狀況，進而改善乾癬的症狀。這些措施並非立竿見影，但長期來看對改善乾癬有很大幫助。

03

體質基因檢測

Constitutional Assessment

ESSENSE AI DEMO

您可能有以下體質

- 脂肪代謝增強。此變異可能會增強脂肪代謝，對運動和飲食中的脂肪代謝有正面影響。
- 與瘦素受體有關，可能影響體重調控。
- 炎症反應增強。此變異可能會增強對炎症性飲食成分（如飽和脂肪和糖）的炎症反應。
- 與細胞週期調控有關，可能影響心血管疾病風險。
- 膳食脂肪偏好和吸收增強。此變異可能會增強對膳食脂肪的偏好和吸收，導致肥胖風險增加。
- 有變異者會有乾燥耳垢，沒有體味及初乳減少現象
- 與HIV感染易感性有關。
- 膳食脂肪吸收增強。此變異可能會增強膳食脂肪的吸收，導致更高的胰島素抵抗和2型糖尿病風險。與一氧化氮合酶有關，可能影響心血管健康，增加心血管疾病風險。
- 對於化學污染有較低抵抗力，增加癌症風險。
- 與血管內皮生長因子受體2有關，影響血管生成。
- 與DNA損傷修復有關，影響癌症風險。
- 高尿酸傾向。
- 與雌激素受體有關，可能影響骨密度。
- 與芳香化酶有關，影響雌激素水平。
- 與腦源性神經營養因子有關，可能影響神經發育和心理健康。
- 抗氧化酶的功能減低。此變異可能會減低解毒有機磷酸酯的能力，增加心血管疾病風險，特別是在高脂肪飲食下。
- 與胰島素基因有關，可能影響1型糖尿病風險。
- 苦味感知增強。此變異可能會增強對苦味食物（如綠色蔬菜）的敏感性，導致對這些食物的偏好減低。

ADRB2 (rs1042713)

正常基因型

G

您的基因型

A

您的基因型

G/A (0/1)

脂肪代謝增強。此變異可能會增強脂肪代謝，對運動和飲食中的脂肪代謝有正面影響。

- 基因檢測結果顯示，您的基因中有一個叫ADRB2的變異，它的代號是rs1042713。這個基因與脂肪代謝有關，可能會增強您的脂肪代謝。換句話說，這個基因讓您的身體更善於處理和分解脂肪，對運動和飲食中的脂肪代謝有正面影響。
- 您的基因型為0/1，這表示您有一個正常基因和一個變異基因。這樣的組合會對脂肪代謝有一定的增強效果，但如果您是1/1，也就是兩個都是變異基因的話，效果會更明顯。
- ADRB2基因的功能主要是調控脂肪細胞中受體的活性，進而影響脂肪分解。因此，如果這個基因有變異，您的脂肪代謝能力可能會增加，這對於維持體重和降低脂肪積累可能有幫助。此外，它還可能讓您對運動的反應更好，更容易通過運動減肥。
- 不過，基因只是其中一個因素，後天的生活習慣同樣重要。要注意飲食均衡，避免高脂肪、高糖食品。另外，保持規律的運動習慣也是關鍵，這樣才能充分發揮這個基因帶來的正面影響。

預防建議

在功能醫學方面，建議您可以通過個性化的營養指導和運動計劃來進一步優化脂肪代謝。適當補充一些營養素，例如DH A、CLA等，可能會增強脂肪代謝效果。此外，保持良好的生活作息、避免長期壓力，也對健康有益。總之，這個基因變異有可能讓您的脂肪代謝能力更強，但還是需要通過健康的生活方式來實現最好的效果。

LEPR (rs1137101)

正常基因型

A

您的基因型

G

您的基因型

G/G (1/1)

與瘦素受體有關，可能影響體重調控。

- 這次基因檢測顯示，您的LEPR基因有一個叫做rs1137101的變異。這個基因變異和瘦素受體有關，瘦素是我們身體調節食慾和能量平衡的重要激素。當瘦素和受體結合時，會告訴我們的大腦「我們已經吃飽了，不需要再吃了」。
- 您的基因型是1/1，這意味著您在這個變異上有兩份同樣的基因，這可能會加重其影響。具體來說，這個變異可能會讓您的瘦素受體功能異常，影響瘦素的正常訊號傳遞，導致您可能沒有像一般人一樣感覺到飽足，這可能增加您過重或肥胖的風險。
- 但要提醒您，基因只是先天的一部分，後天的生活環境和習慣也很重要。比如飲食不均衡、缺乏運動、高壓的生活方式等，這些後天因素都可能促使您體重增長。因此，保持健康的飲食、多運動和保持心情愉快，都對您有很大的幫助。

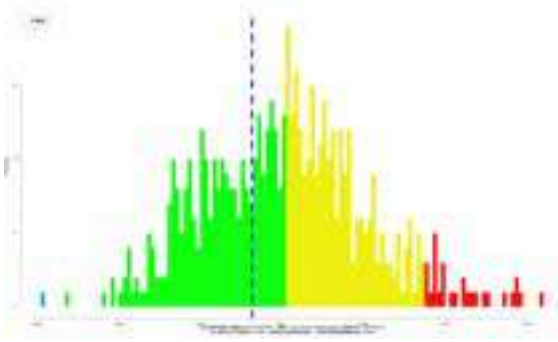
預防建議

針對這個變異的影響，功能醫學的一些建議包括：首先，您可以採取低糖、低脂肪的飲食，增加高纖維食物的攝入，這樣有助於控制體重。飲食之外，規律的運動也很重要，可以幫助您消耗熱量、維持健康體重。此外，保持心理健康也是必需的，因為壓力和情緒波動可能進一步影響體重管理。

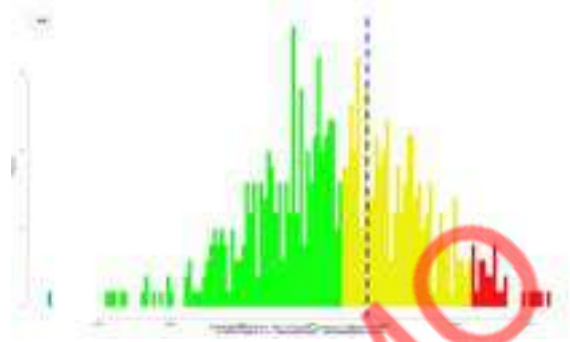
總的來說，雖然您有這個基因變異，但只要注意後天的生活方式，還是可以有效地控制和預防相關問題。

附錄

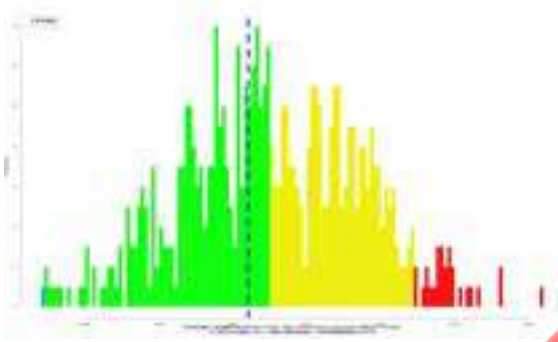
大腸癌



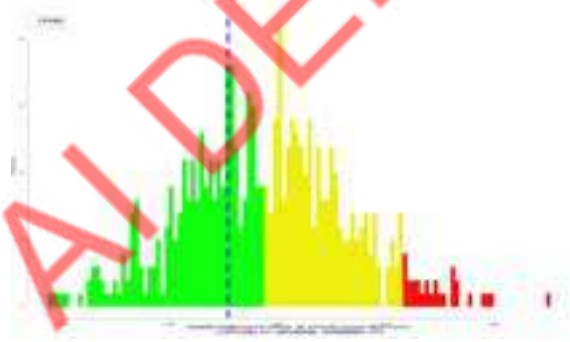
乾癬



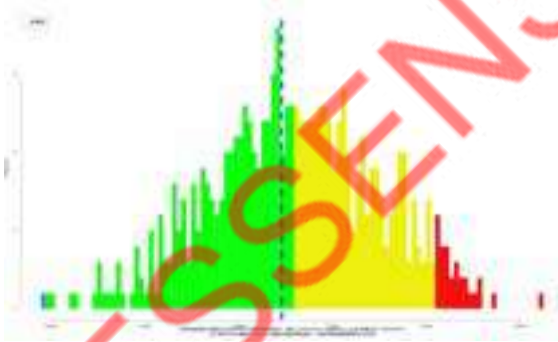
子宮內膜癌



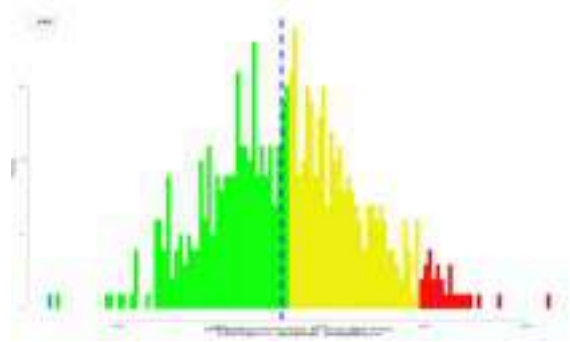
子宮內膜癌



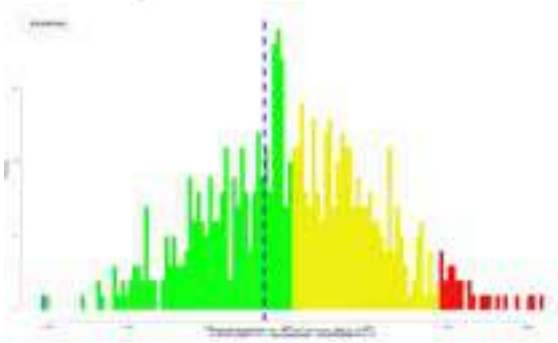
自閉症



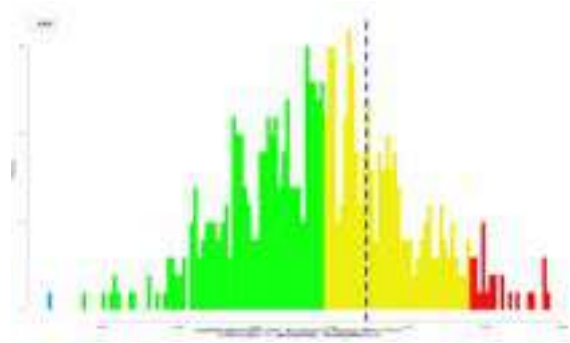
自閉症



慢性阻塞性肺病



食道癌



全基因精準預防檢測報告說明

全基因精準預防檢測(Whole genome sequencing precision preventive screening)報告整合全基因體定序(Whole genome sequencing, WGS)、單基因異常檢測、多基因風險評估解析和體質、體質基因檢測，完整呈現所有會影響健康的關鍵基因，配合專業基因專家解說，精準掌握自身基因體質或潛在疾病傾向，進而調整相應的後天風險因素，量身訂製專屬自己的健康計劃策略，從而有效預防誘發疾病，達到精準健康的目的。



單基因異常檢測依據國家生物科技資訊中心(National Center for Biotechnology Information, NCBI)所提供ClinVar臨床基因檢測資料庫和美國醫學遺傳學暨基因體學學會(ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics)建議提供81個基因之已確定具疾病相關性突變(ACMG SF v3.2)，結合生物資訊大數據分析比對，藉此找出人體基因中屬於具疾病相關性(Pathogenic)及潛在疾病相關性(Likely pathogenic)的基因變異位點，逐一列出分析並說明。

此外，人體染色體基因是成對的，若僅攜帶單一個隱性遺傳致病基因變異，通常不會發病亦無明顯症狀，即所謂的無症狀的帶因者(Carrier)，但仍存在遺傳給下一代的風險，因此，本檢測亦可用於帶因者篩檢、婚前健檢或孕前檢查。

值得一提的是全基因定序數據終身可用，只需檢測一次，後續利用價值高。但是由於國際基因資料庫日新月異，因此建議可定期以原數據重新比對再分析，以確保獲得最新的基因醫學資訊。

多基因風險評估解析是基於大規模的全基因組關聯研究(genome-wide association study, GWAS)大規模統計量化多個基因或變異位點(即為single nucleotide polymorphism, SNP)的累積效應，將數個基因組變異訊息濃縮成衡量個體對於表現型(phenotype)或性狀(trait)遺傳傾向的估計，計算出多基因風險分數(Polygenic risk score, PRS)，藉此預測出複雜性疾病的高風險族群，以達到及早預防和治療的目的。

目前已有許多大型且公開的人類生物數據庫可供研究人員做GWAS的分析，其中一些包括：千人基因組計劃(1000 Genomes Project)、英國生物醫學資訊學院(UK Biobank)、國家人類基因組研究所(NHGRI)的基因庫(例如：dbGaP和GWAS catalog)、歐洲生物資訊研究所(EMBL-EBI)的人類變異數據庫(例如：gnomAD)、中國國家基因組中心(CNGB)和日本人體生物資料庫(Biobank Japan)等等。這些數據庫儲存了大量的基因型數據，有助於科學家們進行基因組學研究、遺傳學探索以及疾病相關研究。而我們的GWAS分析數據來源主要為1000 Genomes Project、GWAS catalog、BioBank Japan和NCBI PubMed。

一般而言，每個基因對自身健康的影響力不同，而單基因變異的影響較大，特別是先天異常，通常屬於罕見疾病。然而，許多成人疾病往往是多基因變異和後天因素(飲食、環境、生活習慣、藥物...等)的交互作用所致，條件足夠的狀況下才會致病。這類疾病的影響範圍廣泛且極為重要，包括癌症、糖尿病和失智等疾病。

近年來，隨著NGS技術和大數據AI運算不斷的演進及GWAS研究分析日漸蓬勃，發現大部分成人常見的疾病常常是多基因異常所造成的，意味著透過很多個基因綜合影響之效果，每個基因具有一定影響力，再加上相對應後天因素的誘發，即可能造成疾病。如果發現自己某些疾病的風險分數較高，先不用緊張，這不代表說一定會生病，只是說您有這種疾病的潛在體質，但因為每個疾病都有特定的誘發因素，所以只要在日常生活中，注意避開會誘發這個疾病的風險因子，這樣未來會發生這個疾病的機會就大幅減少。

全基因組定序解碼基因與遺傳

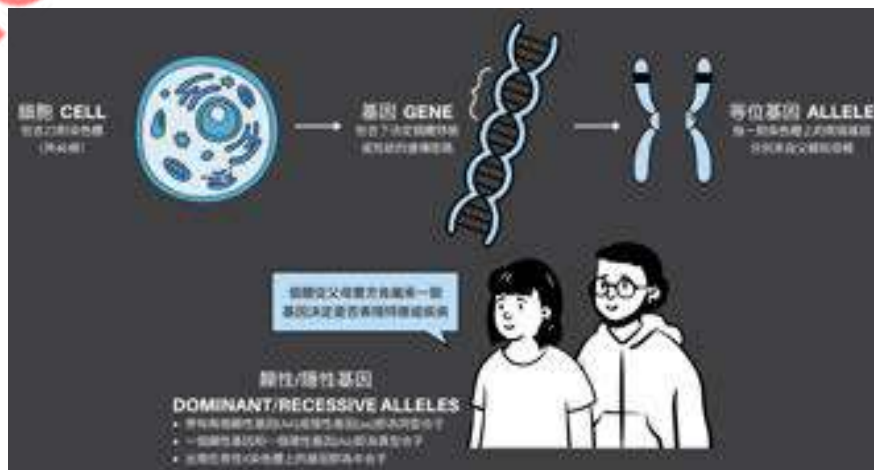
人類細胞中有23對染色體（共46條），這些染色體包含了我們的全部遺傳信息，不論男女都擁有其中22對染色體稱為體染色體，而剩下的一對為決定性別的性染色體（女性為兩條X染色體，男性為X、Y染色體各一）。有些遺傳疾病是顯性（Dominant），有些是隱性（Recessive），這取決於遺傳模式。這些信息由四種DNA基本單位組成，包含腺嘌呤（Adenine, A）、胸腺嘧啶（Thymine, T）、胞嘧啶（Cytosine, C）和鳥嘌呤（Guanine, G）。全基因組定序技術能夠解碼這些基因，揭示它們如何影響我們的特徵和健康狀況。

I. 遺傳模式 (Inheritance Patterns)

- **Autosomal Dominant (顯性遺傳)**：只需要從父母一方繼承一個顯性基因，孩子就會表現出這個特徵或疾病。
- **Autosomal Recessive (隱性遺傳)**：孩子必須從父母雙方各繼承一個隱性基因，才會表現出特徵或疾病。帶因者（Carrier）是指攜帶一個隱性基因但不表現出疾病的個體。如果兩個攜帶者結合，他們的子女有25%的機會表現出疾病。
- **X-linked (X連鎖遺傳)**：與X染色體上的基因有關，通常影響男性多於女性，因為男性只有一個X染色體。
- **X-linked Dominant (X連鎖顯性遺傳)**：一個X染色體上的顯性基因即可表現出遺傳特徵或疾病。
- **X-linked Recessive (X連鎖隱性遺傳)**：男性（XY）需要一個隱性基因即可表現出遺傳特徵或疾病，女性（XX）需要兩個隱性基因。女性帶因者（Carrier）有一個隱性基因，但通常不會表現出疾病。
- **Y-linked (Y連鎖遺傳)**：只影響男性，因為只有男性擁有Y染色體。
- **Mitochondrial Inheritance (線粒體遺傳)**：由母親傳給所有子女，因為線粒體DNA來自母親。
- **Multifactorial Inheritance (多因素遺傳)**：由多個基因和環境因素共同決定，並不僅僅由單一基因決定。
- **Unknown (未知)**：遺傳模式尚不清楚。

II. 基因型 (Genotypes)

- **Homozygous (同型合子)**：個體擁有兩個相同的基因，比如兩個顯性基因或兩個隱性基因。
- **Heterozygous (異型合子)**：個體擁有兩個不同的基因，一個顯性基因和一個隱性基因。
- **Hemizygous (半合子)**：通常指男性在X染色體上的基因情況，因為男性只有一個X染色體。



單基因分析說明

- 第一份報告是針對單基因進行分析，我們會使用最新的資料庫，將每個基因上的變異進行比對，如果是屬於致病性的基因位點，就會全部列出來。
- 每個基因的影響力都不同，大致可以分成兩種：第一種是有基因的變化就註定會生病 不過這個很少見，一般屬於罕見疾病。
- 第二種是基因的變異會造成某些疾病的傾向，至於會不會生病，還需要相對應的危險因子去誘發，當先天基因加上後天因素，條件足夠時才會造成疾病。
- 因為每個基因變異點特性都不同，所以我們建議會以當下解釋報告，口述的細節為準。
- 另外，因為基因資料庫會一直更新，而且增加速度很快，所以我們會建議在一兩年之後，再用最新的資料庫，利用原來的基因密碼再重新比對，讓您接收到最新的基因醫學資訊。

單基因檢測基因突變命名說明

單基因檢測基因突變命名(HGVS Nomenclature)，主要依據人類基因變異學會(Human Genome Variation Society, HGVS)對描述變異所立下的規範來描述變異，所有的參考序列必須是NCBI或EBI資料庫中的ID，且須同時包含accession和version。以NC_000001.11:g.161223893G>A為例，NC_000001編碼對應特定染色體，11則表示版本號(可能會更新)，g代表基因 序列，g.161223893代表在基因 上的位置，G>A表示由G突變成A。

染色體	HGVS 之 NC 編碼	染色體	HGVS 之 NC 編碼
chr1	NC_000001.11	chr13	NC_000013.11
chr2	NC_000002.12	chr14	NC_000014.9
chr3	NC_000003.12	chr15	NC_000015.10
chr4	NC_000004.12	chr16	NC_000016.10
chr5	NC_000005.10	chr17	NC_000017.11
chr6	NC_000006.12	chr18	NC_000018.10
chr7	NC_000007.14	chr19	NC_000019.10
chr8	NC_000008.11	chr20	NC_000020.11
chr9	NC_000009.12	chr21	NC_000021.9
chr10	NC_000010.11	chr22	NC_000022.11
chr11	NC_000011.10	chrX	NC_000023.11
chr12	NC_000012.12	chrY	NC_000024.10

ACMG SF v3.2 檢測基因資訊

ACMG SF v3.2 檢測依據美國醫學遺傳學暨基因體學學會 (ACMG, American College of Medical Genetics and Genomics) 建議提供 81 個基因之已確定具疾病相關性突變 (詳如下表)，這些基因與癌症、心血管疾病、代謝性疾​​病及其他疾病等 48 種疾病有關。如果檢測到基因突變時，受檢者及其家人可以採取預防或監測措施，以減少疾病對身體的傷害或得到早期治療的機會。為了避免不必要的恐慌，我們只考慮具疾病相關性 (Pathogenic) 及潛在疾病相關性 (Likely pathogenic) 的基因變異位點。

癌症相關基因		
疾病	Phenotype	基因
家族性腺瘤性息肉病	Familial adenomatous polyposis (FAP)	APC
家族性甲狀腺髓樣癌	Familial medullary thyroid cancer	RET
遺傳性乳腺癌和卵巢癌	Hereditary breast and ovarian cancer	BRCA1, BRCA2, PALB2
遺傳性副神經節瘤-嗜鉻細胞瘤綜合徵	Hereditary paraganglioma-pheochromocytoma syndrome	SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127
幼年息肉症候群	Juvenile polyposis syndrome (JPS)	BMPR1A, SMAD4
李-佛美尼症候群	Li-Fraumeni syndrome	TP53
Lynch 氏症候群 (遺傳性非息肉大腸直腸癌症候群)	Lynch syndrome (HNPCC)	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2
多發性內分泌腫瘤 1 型	Multiple endocrine neoplasia type 1	MEN1
MUTYH 相關息肉症	MUTYH-associated polyposis	MUTYH
2 型神經纖維瘤症	Neurofibromatosis type 2	NF2
黑斑息肉症候群	Peutz-Jeghers syndrome	STK11
PTEN 相關息肉症候群	PTEN hamartoma tumor syndrome	PTEN
視網膜母細胞瘤	Retinoblastoma	RB1
結節性硬化症	Tuberous sclerosis complex	TSC1, TSC2
馮·希佩爾-林道綜合症	Von Hippel-Lindau syndrome	VHL
威爾姆氏腫瘤	WT1-related Wilms tumor	WT1
心血管疾病相關基因		
疾病	Phenotype	基因
主動脈病變	Acropathies	FBN1, TGFB1, TGFB2, SMAD3, ACTA2, MYH11
心律失常性右心室心肌病變	Arrhythmogenic right ventricular cardiomyopathy (a subcategory of ACM)	PKP2, DSP, DSC2, TMEM43, DSG2
兒茶酚胺能多形性室性心動過速	Catecholaminergic polymorphic ventricular tachycardia	RYR2, CASQ2, TRDN

心血管疾病相關基因

疾病	Phenotype	基因
擴張性心肌病變	Dilated cardiomyopathy	TNNT2, LMNA, FLNC, TTN, BAG3, DES, RBM20, TNNC1
埃勒斯-當洛二氏症候群	Ehlers-Danlos syndrome, vascular type	COL3A1
家族性高膽固醇血症	Familial hypercholesterolemia	LDLR, APOB, PCSK9
肥厚性心肌症	Hypertrophic cardiomyopathy	MYH7, MYBPC3, TNNI3, TPM1, MYL3, ACTC1, PRKAG2, MYL2
長QT症候群1型與2型	Long-QT syndrome type 1 and type2	KCNQ1, KCNH2
長QT症候群3型與布魯蓋達氏症候群	Long-QT syndrome type 3, Brugada syndrome	SCN5A
長QT症候群14到16型	Long-QT syndrome type 14-16	CALM1, CALM2, CALM3

先天性代謝錯誤相關基因

疾病	Phenotype	基因
生物素酶缺乏症	Biotinidase deficiency	BTD
法布瑞氏症	Fabry disease	GLA
鳥胺酸氨甲醯基轉移缺乏症	Ornithine transcarbamylase deficiency	OTC
龐貝病	Pompe disease	GAA

其他疾病相關基因

疾病	Phenotype	基因
遺傳性血色素沉著症	Hereditary hemochromatosis	HFE
遺傳性出血性毛細血管擴張症	Hereditary hemorrhagic telangiectasia	ACVRL1, ENG
惡性高熱症	Malignant hyperthermia	RYR1, CACNA1S
年輕人糖尿病的成年發作	Maturity-Onset of Diabetes of the Young	HNF1A
威爾森氏症	Wilson disease	ATP7B
遺傳性澱粉樣蛋白疾病	Hereditary TTR amyloidosis	TTR

多基因分析說明

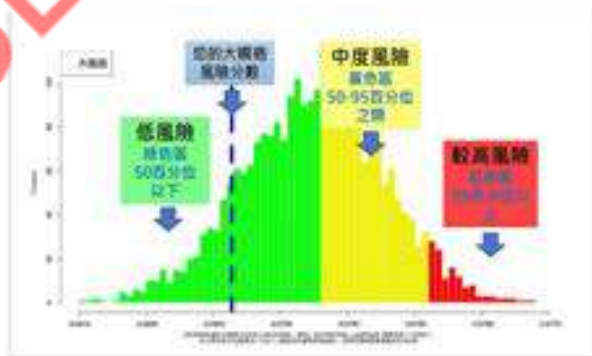
大部分成人常見的疾病其實常常是多基因異常所造成的，意思是說很多個基因加在一起的效果，之中的每個基因影響可能都很小，所以不會出現在單基因列表上，但是，這幾個基因的結合效果，也會造成一定的力量，再加上相對應後天因素的誘發，會造成疾病。

所以，如果發現自己某些疾病的風險分數較高，先不用緊張，這不代表說一定會生病，這只是說您有這種疾病的潛在體質，但是因為每個疾病都有特定的誘發因素，所以只要在日常生活中，注意避開會誘發這個疾病的風險因子，這樣未來會發生這個疾病的機會就大幅減少。每個疾病的危險因子，其實大部分在網路上用疾病風險因子(Ex：大腸癌風險因子)都可以查得到。

多基因者結合效果我們是以分數來呈現，您的分數在藍色粗虛線上，為了顯示這個分數到底高還低，我們在計算的時候會另外隨機找 586 個一般人，用一樣的分數去算每個疾病的風險，將這些人的分數排列起來，會是一個常態分佈，分數在中間的人最多，右邊也就是紅線區高風險的人，或是左邊綠線區低風險的人較少。所以您會看到，您在一般族群中特定疾病的風險位置，也就是風險百分位。在圖上有三種顏色，綠色是代表 50% 以下，黃色是 50% 到 95% 之間，紅色是 95% 以上。

臨床經驗上，大概落在黃色到紅色域之間，開始有些人會生病，在綠色區一般來說都算安全。不過要強調的是，每個疾病的發生都是先天基因再加上後天因素，這個只是算基因的因素，但先天基因占疾病多大重要性呢？這要看圖上的基因解釋比例，這是 0 到 1 之間的一個數字，數字越小，代表基因佔的比重越小，如果發生生病的話，也是以後天因素為主。

示意圖



多基因風險分析模式來源

報告中的 GWAS 分析數據來源主要為 1000 Genomes Project、GWAS catalog(代碼為GCST)、BioBank Japan(代碼為疾病名稱)和 NCBI PubMed(代碼為PMID)，詳如下表。

疾病分類	疾病或身體特質	GWAS分析模式來源
心血管疾病 Cardiovascular Disease	腦動脈瘤	CeAn: Cerebral aneurysm
	冠狀動脈疾病	CAD: Coronary artery disease, GCST010840, PMID: 28714975
	周邊動脈疾病	PAD: Peripheral arterial disease
	心律不整	Arrhythmia
	鬱血性心臟衰竭	CHF: Chronic heart failure
	缺血性中風	IS: Ischemic stroke
婦科疾病 Gynecopathy	卵巢癌	OvC: Ovarian cancer, GCST90018888
	子宮頸癌	CeC: Cervical cancer
	子宮內膜癌	EnC: Endometrial cancer, GCST006464, GCST90018838
	乳癌	BrC: Breast cancer, GCST90018799
男性疾病 Andropathy	前列腺癌	PrC: Prostate cancer, GCST90018905
癌症 Cancer	胰臟癌	PaC: Pancreatic cancer, GCST010616, GCST90018673, GCST90018893, PMID: 22523087
	肺癌	LuC: Lung cancer, GCST90018655, GCST90018875
	食道癌	EsC: Esophageal cancer, GCST90018621, GCST90018841
	大腸癌	CRC: Colorectal cancer, GCST90079581
	膽道癌	BtC: Cancer of hepatic bile ducts
	血癌	Malignant lymphoma
	甲狀腺癌	GCST90018709, GCST90018929
	胃癌	GaC: Gastric cancer, GCST90018849
	肝癌	HepC: Hepatic cancer
皮膚腫瘤	GCST90018701, GCST90018921	
內分泌系統 Endocrine Disease	甲狀腺功能低下	GCST90018642, GCST90018862
	甲狀腺功能亢進	GCST90018627
免疫系統失調 Immune Disorder	慢性阻塞性肺病	COPD: Chronic obstructive pulmonary disease, GCST90018586
	類風濕關節炎	GCST005569, GCST90014458, GCST90013534
	氣喘	Asthma
	紅斑性狼瘡	GCST90018697

疾病分類	疾病或身體特質	GWAS分析模式來源
免疫系統失調 Immune Disorder	橋本氏甲狀腺炎	GCST90018855
	乾癬	GCST90014456, GCST90018907
	乾燥症	COPD: Chronic obstructive pulmonary disease, GCST90018586
	第一型糖尿病	GCST005569, GCST90014458, GCST90013534
	貝塞特氏自體免疫疾病	Asthma
	葛瑞夫茲氏病	GCST90018697
	異位性皮膚炎	GCST90018855
退化性疾病 Degenerative Disease	帕金森氏症	GCST012431, GCST90018674, GCST90018894
	白內障	Cataract
	失智症	GCST005922, GCST007320, PMID: 30617256
	骨關節炎	PMID: 30664745
	骨質疏鬆症	Osteoporosis
代謝異常疾病 Metabolic Disorder	肝硬化	Cirrhosis, GCST90018606
	第二型糖尿病	T2D: Type 2 diabetes, GCST010118, GCST004773, PMID: 30718926
	身體質量指數	BMI: Body mass index
	血糖	Glucose
腎功能異常疾病 Renal Dysfunction	腎病綜合症	Nephrotic syndrome, GCST90018664, GCST0018884
	腎結石症	Urolithiasis
精神疾病 Psychotic Disorder	思覺失調症	PMID: 29483656, 294836556, 31740837
	躁鬱症	PMID: 34002096
	憂鬱症	PMID: 30718901
發展障礙 Neurodevelopmental Disorder	過動症	PMID: 30478444
	自閉症	GCST008484, GCST010513, GCST010514
	過動自閉症	GCST90016596
其他疾病 Common Disorder	青光眼	Glaucoma
	蟹足腫	Keloid
	開放性青光眼	PMID: 29452408
	牙周疾病	Periodontal disease

體質基因對應表

分類	基因	相關性
心血管	CDKN2B	心血管疾病
	MTHFR	心血管疾病、葉酸代謝
	F5	心血管疾病
	PON1	心血管疾病
	ACE	血壓
	ADRB2	脂肪代謝、心血管疾病
	LPA	脂肪代謝、心血管疾病
	FABP2	脂肪代謝、心血管疾病、糖尿病
	CETP	脂肪代謝、心血管疾病
失智	APOE	脂肪代謝、阿茲海默症
體重相關	CD36	肥胖
	PPARG	肥胖、糖尿病
	LEPR	體重調控
	UCP1	體重調控
	FTO	體重調控、肥胖
免疫反應	ADAM33	氣喘
	ORMDL3	氣喘
	CRP	發炎反應
	TNF	發炎反應
	IL10	發炎反應
	HLA-DRA	發炎反應
	IL4	發炎反應、過敏、氣喘、過敏性鼻炎
	IL13	發炎反應、過敏、氣喘、過敏性鼻炎
	FCER1A	發炎反應、過敏、氣喘、過敏性鼻炎
	TSLP	發炎反應、過敏、氣喘、過敏性鼻炎
	HLA-DQA1	發炎反應、過敏、氣喘、過敏性鼻炎
CD14	發炎反應、過敏、氣喘	
糖尿病	TCF7L2	糖尿病
	IRS1	糖尿病
	INS	糖尿病
癌症	NQO1	癌症
	ATM	癌症

分類	基因	相關性
神經	DRD2	情緒、成癮
	COMT	情緒
	BDNF	心理健康、神經發育
	VDR	抑鬱症
肝	GSTP1	肝解毒
	PNPLA3	脂肪肝
體內代謝	ABCG2	痛風
	CHRNA3	菸癮
	ADH1B	酒精代謝
	ALDH2	酒精代謝
	CYP2C9	藥物代謝、脂溶性維生素代謝
	CYP2C19	藥物代謝
	CYP2D6	藥物代謝
	FADS1	健康脂肪酸
	FADS2	健康脂肪酸
	VDR	維他命D吸收
	MTRR	維生素B12代謝
其他	HFE	血色病
	HBB	貧血
	TGFB1	組織修復
	MMP9	組織修復
	LCT	乳糖不耐症
	OR6A2	香菜
	TAS2R38	味覺感受
	FOXO3	長壽
	ABCC11	耳垢、體味
	VEGFR2	血管生成
	OXTR	社交行為
	IRF4	白髮
	MC1R	皮膚和毛髮顏色
	ABO	ABO血型
	CCR5	HIV感染易感性
ESR1	骨密度	
CYP19A1	雌激素	

■ 報告閱讀說明

本報告為全基因定序檢測，這代表所有的基因，只要資料庫可以比對的，全都可被檢查到。但正常的基因點因為太多不會列全部顯示出來，本報告只列出重要的基因變異點。

基因型中，數字0代表正常，1代表有變化。所以一對基因中，(0/1)代表有一個基因異常，(1/1)代表兩個基因都有異常。原則上，帶有兩個基因變異(1/1)的影響會比帶有一個基因變化(0/1)來得大。如果遺傳模式是顯性，(0/1)或(1/1)都可能會導致疾病。如果遺傳模式是隱性，則需要(1/1)才會導致疾病。

如果是多因素遺傳，代表生病需要有後天因素誘發，基因只是多個病因之一，單有基因異常不一定會生病，不過(0/1)和(1/1)都會增加疾病風險，但(1/1)的影響較大。

根據對健康影響高到低，報告分共三部分，第一部分是全部基因中對健康影響最重要的單一基因變異或帶因，第二部份是針對常見疾病傾向分析的多基因風險評分，第三部分是會影響身體特性體質的基因變異。

ESSENSE

AI 



ESSENSE AI DEMO