

基因组健康分析报告

Genomic Health Analysis Report

DiVo Gen²AI | VCF-Report Pipeline v2.0

受检者：张 * (示例)

性别：男 | 年龄：45 岁 | 样本编号：DIVO-2026-SAMPLE-001

测序平台：Illumina NovaSeq 6000 | 覆盖度：30×

参考基因组：GRCh38/hg38 | 分析日期：2026 年 6 月 15 日

目录

重要科学说明——请务必阅读	2
1 核心发现摘要	4
2 数据质控报告	4
3 致病性变异分析（ACMG 分类）	5
3.1 致病/可能致病变异——基本信息	5
3.2 致病/可能致病变异——临床意义	6
4 多基因风险评分（PRS）	6
4.1 主要疾病 PRS 评分	7
4.2 冠心病风险详细解读	7
4.3 阿尔茨海默病风险详细解读	8
5 药物基因组分析	8
5.1 药物代谢基因分型	8
6 肿瘤相关基因评估	9
6.1 核心抑癌基因评估	9
7 营养代谢相关基因	10
7.1 关键营养代谢基因	10
A 分析方法与数据库版本	11

重要科学说明——请务必阅读

基因组风险评估 ≠ 疾病诊断报告

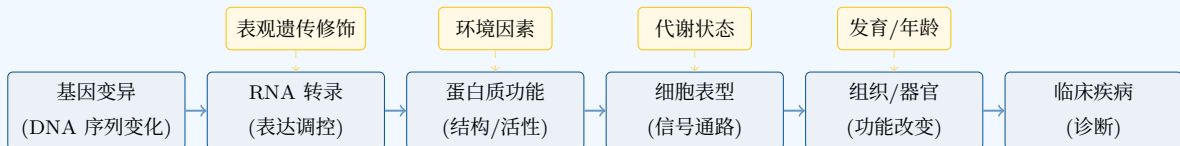
本报告不是疾病诊断报告，也不是“生理缺陷判决书”。

本报告是一份遗传图谱的基于人群众体的精细分析报告，反映的是统计学层面的风险概率，而非确定性预测。

从基因变异到疾病：一条漫长而复杂的链条

为什么基因变异不等于疾病？

从基因组排序变化（基因突变）到真正产生致病性生理变化，中间存在复杂的生物反应链条，受到多个层面因素的影响：



每一个环节都受到表观遗传修饰、环境因素、代谢状态、发育与年龄等影响，因此：

- 携带风险基因 ≠ 一定会患病——大多数疾病是基因与环境共同作用的结果
- 不携带风险基因 ≠ 不会患病——环境因素、生活方式同样重要
- PRS 高风险 ≠ 疾病确诊——PRS 反映的是人群中的统计概率，不是个体命运

本报告的局限性

请知悉以下局限性

1. **概率性预测，非确定性诊断：**本报告所有风险评估均基于统计学模型，反映的是人群中的相对风险，不能替代临床诊断。
2. **数据库覆盖偏差：**当前全球基因组数据库以欧美人群为主，中国人群数据仍在积累中，部分变异的频率估计和致病性判断可能存在偏差。
3. **认知局限性：**人类对基因组功能的理解仍在快速发展中，部分变异的致病性分类可能随研究进展而改变。
4. **技术覆盖限制：**30× 覆盖度的全基因组测序无法覆盖着丝粒、端粒、高度重复区

域；部分结构变异和动态突变可能未被检出。

5. **PRS 模型局限**：当前 PRS 模型主要基于欧洲人群 GWAS 数据训练，对中国人群的预测准确性可能低于欧洲人群。
6. **基因-环境交互**：本报告仅分析遗传因素，未考虑环境暴露、生活方式、饮食结构等非遗传因素的综合影响。

正确使用本报告的建议

- 将本报告视为**健康管理的参考信息**，而非诊断结论
- 高风险项目应咨询**专业临床医生**，结合体检结果综合判断
- 低风险项目仍需保持**定期体检和健康生活方式**
- 本报告结果**不应成为焦虑的来源**，而应成为主动健康管理的动力
- 如有疑问，请咨询遗传咨询师或临床医生

1 核心发现摘要

核心发现——一页速览

本报告基于全基因组测序数据（30× 覆盖度），通过 DiVo Gen²AI 多模型交叉验证管线，对受检者基因组进行 6 个维度的综合分析。以下是关键发现：

风险等级	维度	关键发现
高风险	心血管	PRS 多基因风险评分显示冠心病风险为人群前 10%，建议重点监测血脂、血压
中风险	药物代谢	CYP2D6 基因携带 *4/*10 型，多种药物代谢能力下降，需调整用药剂量
低风险	肿瘤	BRCA1/2、TP53 等核心抑癌基因未发现致病性变异
关注	神经退行	APOE 基因型为 $\epsilon 3/\epsilon 4$ ，携带一个 $\epsilon 4$ 等位基因，建议关注认知健康
低风险	营养代谢	叶酸代谢、维生素 D 代谢相关基因正常
关注	酒精代谢	ALDH2 基因携带 *2 等位基因，乙醛代谢能力下降约 70%



2 数据质控报告

什么是数据质控？

数据质控是基因组分析的第一步，相当于“检查原材料是否合格”。只有通过质控的数据，后续分析结果才可靠。我们采用 GATK Best Practices 标准进行质控。

质控指标	本样本	合格标准	结果
测序覆盖度	30.2×	≥20×	达标

基因组覆盖率 ($\geq 10\times$)	98.7%	$\geq 95\%$	达标
Q30 碱基比例	94.3%	$\geq 85\%$	达标
SNP 检出数	4,823,156	300 万–600 万	达标
Indel 检出数	612,387	40 万–80 万	达标
Ti/Tv 比值	2.01	1.8–2.2	达标
杂合/纯合比	1.62	1.4–1.8	达标
交叉污染率	0.12%	$< 2\%$	达标

质控结论

本样本全基因组测序数据质量优秀，所有质控指标均达标，可进行后续分析。

3 致病性变异分析 (ACMG 分类)

什么是致病性变异？

致病性变异是指已经科学证实会导致疾病的基因变异。我们按照国际通用的 ACMG (美国医学遗传学学会) 标准，将变异分为 5 个等级：**致病 (Pathogenic)**、**可能致病 (Likely Pathogenic)**、**意义不明 (VUS)**、**可能良性 (Likely Benign)**、**良性 (Benign)**。本报告重点关注致病和可能致病的变异。

3.1 致病/可能致病变异——基本信息

基因	变异	ACMG 分类	数据来源
ALDH2	rs671 G>A	可能致病 (LP)	ClinVar
CYP2D6	*4/*10	可能致病 (LP)	PharmGKB
APOE	$\epsilon 3/\epsilon 4$	意义不明 (VUS)	ClinVar
MTHFR	rs1801133 C>T	意义不明 (VUS)	ClinVar

3.2 致病/可能致病变异——临床意义

基因	东亚人群频率	相关疾病及临床意义
ALDH2	0.18	酒精 flush 反应；乙醛代谢障碍；食管癌风险升高
CYP2D6	0.26	药物代谢能力下降；可待因/他莫昔芬等需调整剂量
APOE	0.12	阿尔茨海默病风险增加 3-4 倍；心血管风险协同
MTHFR	0.35	同型半胱氨酸轻度升高；叶酸代谢影响

重点关注：ALDH2 rs671

变异说明：ALDH2 基因 rs671 (Glu504Lys) 是东亚人群特征性变异，约 30-50% 的东亚人携带。该变异导致乙醛脱氢酶活性下降约 70%，饮酒后乙醛在体内蓄积，出现面部潮红（“亚洲红脸症”）。

健康影响：

- 食管癌风险升高 2-3 倍（若同时饮酒）
- 硝酸甘油治疗效果下降
- 酒精致癌物代谢能力下降

建议：

- 严格限制酒精摄入（建议不饮酒）
- 若有心绞痛，硝酸甘油可能效果不佳，需告知医生
- 定期食管胃镜检查

4 多基因风险评分 (PRS)

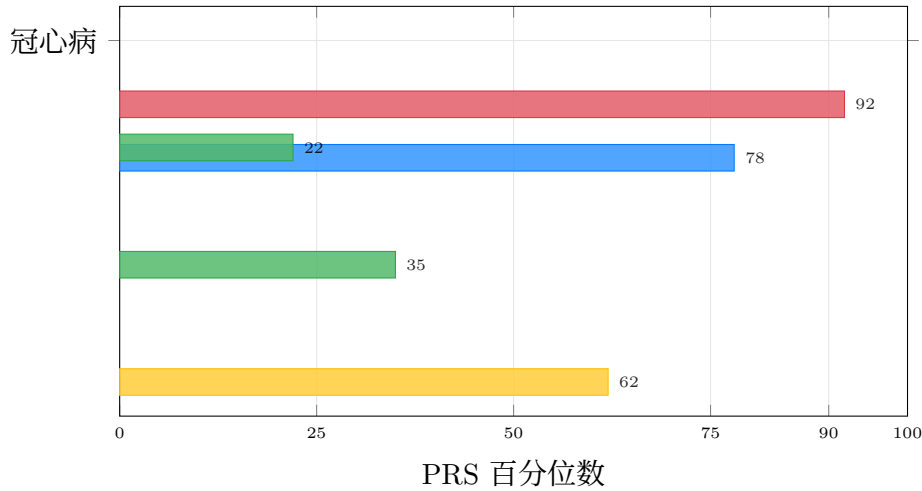
什么是多基因风险评分？

大多数常见疾病（如冠心病、糖尿病）不是由单个基因决定的，而是成百上千个基因变异共同作用的结果。PRS (Polygenic Risk Score) 将这些变异的影响加总，给出一个综合风险评分。可以理解为“基因层面的天气预报”——告诉你风险高低，但不是确定性的预测。

评分解读：PRS 百分位数表示与同年龄同性别人群相比的位置。例如 90th 百分位表

示风险高于 90% 的人。

4.1 主要疾病 PRS 评分



4.2 冠心病风险详细解读

冠心病 PRS: 92nd 百分位——高风险

这意味着什么?: 您的冠心病多基因风险评分位于人群前 8%，意味着遗传因素使您患冠心病的风险显著高于平均水平。

量化风险:

- 与 PRS 中位数人群相比，冠心病风险升高约 **2.5 倍**
- 结合年龄（45 岁，男性），10 年心血管事件风险约 **8–12%**（需结合血脂、血压等临床指标）
- 若同时存在高血脂、高血压等传统风险因素，风险进一步叠加

可采取的行动:

- **定期监测:** 每年检查血脂四项、同型半胱氨酸、超敏 CRP
- **生活方式:** 有氧运动每周 150 分钟以上；地中海饮食模式；严格控烟限酒
- **药物预防:** 若 LDL-C > 3.4 mmol/L，可考虑他汀类药物一级预防（需心内科评估）
- **影像筛查:** 40 岁后可考虑冠脉 CT 血管造影（CTA）筛查

4.3 阿尔茨海默病风险详细解读

阿尔茨海默病 PRS + APOE: 78th 百分位——需关注

基因型解读: APOE 基因型为 $\epsilon 3/\epsilon 4$, 携带一个 $\epsilon 4$ 等位基因。

风险量化:

- 携带一个 $\epsilon 4$ 等位基因, 阿尔茨海默病风险约为非携带者的 3–4 倍
- PRS 综合评分位于 78th 百分位, 遗传风险中等偏高
- 注意: $\epsilon 4$ 不是“命中注定”, 很多 $\epsilon 4$ 携带者终生不发病

可采取的行动:

- **认知训练:** 坚持阅读、学习新技能、社交活动
- **运动:** 每周 150 分钟中等强度有氧运动
- **睡眠:** 保证 7–8 小时高质量睡眠
- **饮食:** MIND 饮食 (地中海 +DASH 混合)
- **监测:** 65 岁后每年进行认知功能筛查 (MMSE/MoCA)

5 药物基因组分析

什么是药物基因组?

药物基因组学研究基因变异如何影响个体对药物的反应。同一药物, 不同基因型的人代谢速度不同——有人代谢太快药效不够, 有人代谢太慢导致药物蓄积中毒。药物基因组分析帮助实现**精准用药**。

5.1 药物代谢基因分型

基因	基因型	代谢表型	用药建议
CYP2D6	*4/ *10	慢代谢型	可待因效果差; 他莫昔芬需调整剂量
CYP2C19	*1/ *2	中间代谢型	氯吡格雷效果可能降低
ALDH2	*1/ *2	活性下降	硝酸甘油效果下降
SLCO1B1	*1/ *5	转运降低	辛伐他汀肌病风险升高

CYP2D6 慢代谢——重点关注

影响药物：

- **可待因**：无法转化为吗啡，镇痛效果差，应换用其他镇痛药
- **他莫昔芬**：乳腺癌内分泌治疗药物，代谢减慢可能影响疗效
- **抗抑郁药**：帕罗西汀、氟西汀等需降低起始剂量
- **β 阻滞剂**：美托洛尔血药浓度可能升高，需监测

建议：就诊时主动告知医生 CYP2D6 慢代谢型，避免使用依赖 CYP2D6 激活的前药。

6 肿瘤相关基因评估

肿瘤风险评估说明

本节评估与遗传性肿瘤相关的核心基因。需要说明的是，大多数肿瘤（90% 以上）为散发性，与遗传因素关系不大。本节仅评估已知与遗传性肿瘤高度相关的基因。

6.1 核心抑癌基因评估

基因	评估内容	结果	说明
BRCA1	致病性变异	未检出	乳腺癌/卵巢癌风险基因
BRCA2	致病性变异	未检出	乳腺癌/卵巢癌风险基因
TP53	致病性变异	未检出	Li-Fraumeni 综合征相关
MLH1	致病性变异	未检出	林奇综合征相关
MSH2	致病性变异	未检出	林奇综合征相关
APC	致病性变异	未检出	家族性腺瘤性息肉病相关

肿瘤基因评估结论

核心抑癌基因（BRCA1/2、TP53、MLH1、MSH2、APC）均未检出致病性变异。遗传性肿瘤风险较低，但仍需保持定期体检。

7 营养代谢相关基因

7.1 关键营养代谢基因

基因	变异/基因型	代谢影响	建议
MTHFR	rs1801133 C/T	同型半胱氨酸轻度升高	适量补充叶酸
VDR	rs2228570 C/T	维生素 D 受体活性略降	注意维生素 D 补充
ALDH2	rs671 G/A	乙醛代谢能力下降 70%	严格限酒
LCT	-13910 C/C	乳糖酶活性正常	无特殊建议

酒精代谢特别提示

ALDH2 基因 rs671 携带 *2 等位基因，乙醛脱氢酶活性下降约 70%。这是东亚人群最常见的遗传特征之一，约 30-50% 的东亚人携带。

核心建议：

- **严格限制酒精摄入**——乙醛是一级致癌物，代谢能力下降意味着致癌物在体内停留更久
- **硝酸甘油效果下降**——如需使用，需告知医生
- **食管癌风险升高**——饮酒者风险升高 2-3 倍，不饮酒则风险与常人无异

A 分析方法与数据库版本

分析模块	版本/方法
变异注释	VEP v112 + dbNSFP v4.7
致病性预测	AlphaMissense + EVE + REVEL 三模型交叉验证
ACMG 分类	InterVar + ClinVar 2026.06
人群频率	gnomAD v4.1 + GVM + NyuWa + WBBC
PRS 评分	PGS Catalog + PRSice-2
药物基因组	PharmGKB + CPIC
参考基因组	GRCh38/hg38
管线版本	DiVo VCF-Report Pipeline v2.0

免责声明

1. 本报告由 DiVo Gen²AI 计算管线自动生成，仅供临床参考，**不作为诊断依据**。
2. 所有风险评估均为统计学层面的概率预测，**不代表确定性结论**。
3. 报告中的用药建议基于药物基因组学证据，**具体用药方案须由临床医生决定**。
4. 本报告数据受当前科学认知和数据库覆盖度限制，部分结论可能随研究进展而更新。
5. 报告内容严格保密，未经受检者授权不得向第三方披露。