

AGTC

美国基因检测公司

AmericanGeneticTesting.com



使用声明

根据美国《联邦规章典集》（CFR）第21篇（FDA）§ 812.2:

美国基因检测公司（American genetic testing company）提供的是预测性基因检测服务，归类于定性体外基因检测，隶属于实验室开发的一种使用在临床实验室的体外基因测试。对于执行该项服务的临床实验室，美国食品和药物管理局（FDA）对其所有的检测拥有绝对的监管权，为提供这项服务而采用的所有实验器材和方法均接受FDA的严格监管。任何违规操作，都将导致严重的法律制裁。该检测适用于所有的年龄和人种，提供遗传信息给本人做参考，基因测试的结果仅供医生结合被检测人的其他临床诊断和健康因素对疾病进行科学预测使用。任何的治疗和用药都必须在医生的允许和监督下进行。

姓名: XXX
性别: 女
出生年份: 1990
民族: 汉族
样本种类: 唾液
取样日期: 04/25/2015
实验室受理日期: 04/30/2015
样本ID: 5100000
SOP NO.: 30005v1.0
Batch NO.: BC_12_2PD-107
报告日期: 05/15/2015

基因检测结果

疾病	您的易感率	汉族人的平均易感率	易感系数
年龄相关性黄斑变性 (AMD)	35.9%	10.1%	3.558
过敏性鼻炎和花草粉过敏	9.3%	8.6%	1.079
阿尔茨海默病(AD) 俗称老年痴呆症	21%	5%	4.145
动脉瘤	1.4%	1.1%	1.297
哮喘病	6.6%	3.9%	1.683
心房纤维性颤动	2.5%	2.5%	1.000
膀胱癌	4.2%	4.1%	1.036
脑癌	0.28%	0.20%	1.376
乳腺癌	6.6%	5.2%	1.273
麸质过敏症 (乳糜泻)	1.1%	1.0%	1.148
结直肠癌	3.5%	3.3%	1.068
慢性阻塞性肺病	19.9%	11.8%	1.683
冠状动脉心脏疾病	26.7%	12.5%	2.137
克罗恩病	0.7%	0.5%	1.406
1型糖尿病	1.2%	1.0%	1.239
2型糖尿病	24%	20%	1.223
胆结石	7%	7%	1
胃癌	3.9%	3.0%	1.295
青光眼	1.0%	1.0%	1
格氏病; 格雷夫斯病 (甲状腺机能亢进)	2.3%	1.0%	2.274
遗传性血色沉着症 (HFE遗传性血色病)	阴性	2.1%	-1
高血压	37%	28%	1.329
发炎性症状	26%	26%	1
乳糖不耐症	91%	91%	1
肝硬化	1%	1%	1
肺癌	10.9%	6.5%	1.676
红斑狼疮	0.33%	0.25%	1.315
淋巴瘤	1.3%	1.0%	1.342
偏头痛	21%	20%	1.068
遗传性高同型半胱氨酸血症	20.5%	17.8%	1.149
多发性硬化症 (MS)	0.6%	0.2%	2.950
肥胖症	28%	25%	1.139
骨关节炎	14.8%	9.0%	1.641
卵巢癌	0.44%	0.40%	1.104
帕金森氏病	1.6%	1.6%	0.997
周边血管疾病	14%	14%	1
前列腺癌	NA	NA	1.987
牛皮癣(银屑病)	0.4%	0.4%	1
肾病	10.4%	10.4%	1
不宁腿综合征	5.4%	4.0%	1.355
类风湿关节炎 (RA)	2.0%	1.0%	2.026
基底细胞皮肤癌	3.0%	3.0%	1
黑色素瘤 - 皮肤癌	0.1%	0.1%	1.184
中风	4.1%	4.1%	1
静脉血栓栓塞症	6.9%	6.0%	1.149

药代谢酶	您的基因型	对药代谢的影响	几种代表药	适应症
CYP2C19	*2 / *2A	代谢低于正常	Plavix (波立维)	抗血小板口服片剂，用来抑制冠状动脉疾病、周边血管疾病、脑血管疾病（包括中风）
CYP2C9	*1 / *11B	代谢低于正常	Coumadin (warfarin) 香豆定 (华法灵)	抗凝血剂，用于预防血栓形成和血栓栓塞
VKORC1	*2 / *2	弱代谢型	Coumadin (warfarin) 香豆定 (华法灵)	抗凝血剂，用于预防血栓形成和血栓栓塞
CYP2D6	*1 / *1	正常	夜间止咳液“奈奎尔”， β -受体阻滞剂，抗心律失常药，抗抑郁药，抗癌药他莫昔芬 (Tamoxifen) 等等	β -受体阻滞剂可保护心脏在第一次心脏病发作后预防第二次心脏病发作（心肌梗死）

美国基因检测公司（AMERICAN GENETIC TESTING COMPANY）提供的基因检测服务，是根据大量的医学文献资料和数万人次的临床数据论证的DNA变异位点和一些常见疾病的相关关系制定的基因检测方案，它根据受检者的先天遗传体质，对其与遗传相关的常见疾病的易感性进行科学预测。每一个人的DNA和基因组都是独特的个体化信息，造成每一个人的先天体质、健康状况和外貌特征都不相同。我们希望您从中了解您对某些疾病的易感性，帮助您合理地调整生活方式，配合医师为您量身制定最佳的预防和检验措施，延缓甚至避免这些疾病，过一个健康美好的生活。

【基本原理】

每个人的遗传信息储存在细胞DNA中大约30亿个核苷酸的序列里，就像一本巨大的生命册。拼写这本“册子”的字母是四个不同的核苷酸，核苷酸依其所带的碱基不同，共分四种，即腺嘌呤、鸟嘌呤、胸腺嘧啶、胞嘧啶（Adenine, Guanine, Thymine, Cytocine），用四个字母表示：A、G、T、C。每三个核苷酸可构成一个密码子来编码一个氨基酸（如ATG编码蛋氨酸），而每个基因则由多个核苷酸排列组成，它可以编码某种蛋白质。每个蛋白质由多个氨基酸排列组成，不同蛋白质在生物体内执行或调控不同生理作用，如代谢、生长、繁殖等。DNA序列中还有不编码蛋白质，而负责调节基因表达等调控功能，它们对人体各组织的协调运作扮演关键作用。由此可知基因是具有意义（功能）的遗传因子，其排列组合至关重要，其中任一位置点错误可能导致导致无可挽回的严重后果，如许多调控生理的蛋白质无法生成或失去作用大多与此有关，甚至癌症的生成即是因为基因组错误的累积，最后造成调控细胞繁殖功能的失效，造成癌细胞无限增生。

【样本采集】

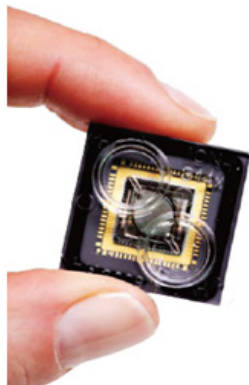
采样需采具有细胞核的体细胞，尽量以方便且不造成伤害的方式为主，通常采集口腔黏膜细胞，通过收集唾液的方式取得为最安全、最方便。

【基因萃取与定序】

将采检的样本送到实验室中进行DNA萃取，取得较高纯度的DNA，经一系列的反应后可送测序。美国基因检测公司（AMERICAN GENETIC TESTING COMPANY）使用的最新一代的测序仪，采用最新的深度测序技术，可不同程度的简化中间过程，节省时间，提高准确率。

【序列排序与整理、资料库比对与意义】

经数字化后的基因序列需经整理将每段落的头尾相接成一个完整的基因序列，以往人工方式耗时耗工，现在利用电脑软件帮助整理能有较佳的效率。经过整理的序列需与电脑整合的资料库内容作比对，即可查出该基因的功能以及该基因序列内是否有许多特异于资料库中的位点。此步骤



也是基因检测最重要的步骤。

【应用】

自2000年首次完成人类基因组计划以来，越来越多的基因功能被解读成功，已超过2000种基因相关疾病被发现，迄今已有700多种基因相关疾病已开发出相应药物及治疗方法。目前基因检测的技术已渐成熟，所检测出的基因型除了应用在诊断与治疗之外，甚至能依据资料库的内容经数字化统计方式，预测尚未发生疾病的风险。在美国，截至2012年，已有超过800万人作过基因检测。

依据造成遗传性疾病的原因可以将其区分成：单一基因缺陷的遗传疾病、染色体变异所引起的遗传疾病。单基因的遗传比较简单，譬如卷舌头是显性的遗传，如果父母亲有的话小孩就会有；有一些是隐性的，虽然父母亲都带有这样的基因，只要有另一个好的基因存在就不会显现出来，当他们的孩子具有两个都是不正常基因的时候才会显现出来。临床上大多透过基因检测来辅助诊断以及带因筛检。另外也有少数的家族遗传性癌症，已经证实与单一基因的基因突变有关，例如目前了解比较多的乳腺癌基因有两个，就是BRCA1和BRCA2。如果带有任何一个基因且产生突变，有40-70%的机会得乳腺癌，而除了乳腺癌之外得到卵巢癌的机会也会提高。父母若带有BRCA突变基因，其子女有一半机率也会带有这个基因，研究团队发现，若父母将BRCA1突变基因传给下一代女宝宝，其六十岁前罹患乳腺癌的机率超过6成，且70岁前罹患乳腺癌的机率高达九成，而男宝宝遗传到BRCA1突变基因，未来罹患血癌、胰脏癌的机率也较高。

单基因 / 染色体遗传疾病虽然种类繁多，但却只占了所有疾病人口当中的一小部分，然而绝大部份（80%以上）的重大疾病是受到多个基因共同调控的『多基因遗传疾病』，包括：多数癌症、心脑血管疾病、2型糖尿病、痛风、阿尔兹海默症（老年失智）、帕金森氏症、青光眼、黄斑部病变、骨质疏松、肥胖等等，都是生活周遭常见的慢性重大疾病。多基因遗传疾病的成因相对来说相当复杂，除了同时受到先天遗传基因的调控以外，与后天的生活环境与习惯也有相当大的关联性。也就是说，先天与后天的因素在各种疾病中的影响的大小不同，如何以后天克服先天，透过基因检测预知罹病风险，配合医师指示积极预防成为重要的关键。

【基因检测与医疗保险及相关法规】

由于基因是每个人的先天体质，是属个人隐私。基因检测可以获得个人体质的信息，这方面的信息除了疾病的诊断与治疗外，尚包含个人罹患某疾病的风险，如不慎保管导致他人利用，将产生许多问题。所以，请务必妥善保管您的基因检测报告。



美国基因检测公司（AMERICAN GENETIC TESTING COMPANY）提供的基因检测服务主要包含两大类：

临床预防医学：多种与遗传相关的疾病基因检测和多重大疾病的风险预测

临床个体化医疗：药物代谢基因组学，即四类重要药物代谢的基因检测

基因检测服务，使用最新一代的DNA测序方法来分析您的DNA，找出各种与您的健康相关的重要的遗传标记。生物医学在对成千上万人参与的大型临床研究中，已经发现了大量与相关疾病有关的遗传标记。这些遗传标记很有价值，因为它们与相应疾病显著相关，使您因此有机会发现您的基因组是否包含这些疾病的标志，以及您对这些疾病的易感风险度。基因体检是根据对不同个人的遗传变异-即人类基因组中的遗传标记，进行研究，从而得到因人而异的基因体检报告。它能评估您对某些常见疾病的遗传易感性，在您尚未出现身体不适前，可以知道未来可能面临的健康问题，及早开始着手进行健康管理，使您活得更健康、更长寿。该种基因检测是一种预防医学的理念，“防范胜于救灾”，关心自己与家人健康的人都应该做基因检查。

【AGTC疾病风险评估基因检测和AGTC药物代谢基因组检测】

疾病风险评估基因检测用于评估您的遗传基因对42种疾病的影响，包括心脑血管疾病（心脏疾病，周边血管疾病，中风），一般健康问题（偏头痛，肥胖，乳糖不耐症），免疫系统疾病（多发性硬化症，狼疮，牛皮癣，格雷夫氏病，腹腔疾病），年龄相关性黄斑变性，青光眼，类风湿关节炎，骨性关节炎，阿尔茨海默氏病，帕金森氏病；也可评估得糖尿病（1型和2型）和癌症（乳腺癌，肺癌，胃癌，膀胱癌，大肠癌，卵巢癌，前列腺和皮肤癌）的风险程度。而药物代谢基因检测基因组检测，则用于识别您对常用药品和更多其它药物的敏感度（高或低），它可以告诉您某种药物对您有利或是有害，避免对您的健康造成伤害。

【AGTC的基因检测为什么能帮助您？】

AGTC基因体检用于评估在您未来的生活中某些疾病会发生的风险度。由于遗传因素并不是得病的唯一原因，因此一

种疾病的发生并不单单取决于遗传基因。环境和生活方式也发挥了关键作用。了解您的基因风险可以促使您在生活中作些良性调整，以帮助您减少或延缓疾病发生的机会。它也可以帮助您的医生为您规划出某些预防性的或常规性的诊断测试，以便及早发现疾病。

当您的医生正在治疗您目前现有疾病时，利用AGTC药物代谢基因检测的结果可以帮助医生对症下药，并能确定正确的用药剂量，减少副作用和不良反应。

【如何阅读您的检测报告】

您的检测报告包括四个部分：

第一部分 您的基因体检报告

第4页

该报告包括：疾病名称；您的易感率；亚裔人平均易感率。

疾病名称：包括被检测的四十二种重大疾病的名称

您的易感率：您的易感率决定于您的基因型。通过我们的新一代的基因技术的基因体检，我们首先确定您携带的，与各种疾病有关的基因的基因型，然后查询与您携带相同基因型的人群的发病率，该发病率就是您的“疾病易感率”。例如，如果您的易感率是6%，这表示在亚洲人中并且和您携带同样基因型的100个人中，有6个人患有该种疾病。

“您的易感率”的准确性，决定于两个因素：

第一， 您的每个疾病的基因型检测的准确性（99.9%）；

第二， 与您携带相同基因型的发病人群的临床数据量，为确保准确性，我们选择了目前可以得到的、临床数据量最大的42种疾病进行检测，因此，我们的检测报告中，您的“疾病易感率”已经是当前医学数据可测量的最高准确率。除此之外，其他疾病的检测，由于目前临床数据的不足，不能达到高准确率，因此不在检测范围中。随着医学和基因数据库的完善，我们将会逐渐增加新的疾病检测项目。

亚裔人平均易感率：从WHO（世界卫生组织）取得的最新的亚洲人群的四十二种疾病的平均发病率。

第二部分 您的药代基因检测表

第5页

您的药代基因检测表，为您提供了美国食品和药物管理局（FDA）建议的，医生在开处方药之前，要根据病人的基因型信息管理病人用药的几种指定药物，包括：氯吡格雷（波立维® Plavix®）、华法林（Warfarin）以及常用的感冒药夜间止咳液“奈奎尔”。基因检测的目的是要确定被检人药代谢酶（DME）的基因型。基于这些基因型及其组合的结果，这样一份结果报告显示了您对这些药物可能作出的反应。这些包括药物副作用的可能性或严重程度的差异或使用



您的医疗专业人员则可以根据我们的检测结果，确定对您使用哪一种药物是正确的。这份报告所载资料必须在医生的监督下使用。

第三部分 四十一种重大疾病详解目录 第10页

在您的检测报告的第二部分，我们为您提供了四十一种重大疾病的详细说明。内容包括：

- 【疾病介绍】
- 【症状】
- 【致病因素】
- 【诊断、治疗和预防措施】

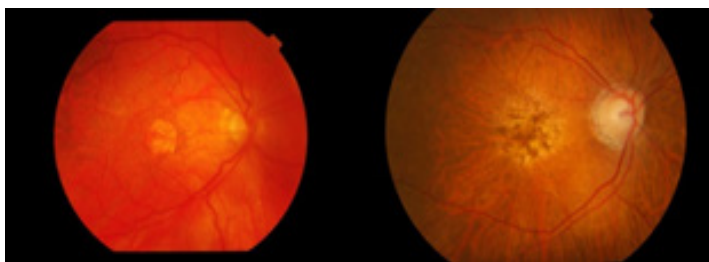
四十一种重大疾病详解均出自本领域的专业人员，我们经过精心筛选和编辑，为您提供基本的疾病知识和疾病防范的建议。您可根据自己的遗传易感性和专家的建议对症下药。

第四部分 药代基因检测详解 第61页

该部分的内容主要是为您介绍所被检测的药代基因以及这些基因对相关药物的影响。

年龄相关性黄斑变性 (AMD)	10	高血压.....	38
过敏性鼻炎和花草粉过敏.....	11	乳糖不耐症.....	39
阿尔茨海默氏病 (AD)	12	肺癌.....	40
动脉瘤.....	14	红斑狼疮.....	41
哮喘病.....	15	淋巴瘤.....	42
心房纤维性颤动 (AF)	17	偏头痛.....	43
膀胱癌.....	18	遗传性高同型半胱氨酸血症.....	44
脑癌.....	19	多发性硬化症 (MS)	45
乳腺癌.....	21	肥胖症.....	46
麸质过敏症(乳糜泻).....	22	骨性关节炎 (OA)	47
直肠癌.....	23	卵巢癌.....	48
慢性阻塞性肺病.....	25	帕金森氏病.....	49
冠状动脉心脏病.....	26	周边血管疾病 (PVD or PAD)	51
克罗恩病.....	28	牛皮癣 (银屑病)	53
I型糖尿病.....	29	肾病.....	54
II型糖尿病.....	31	不宁腿综合征 (RLS)	55
胆结石.....	32	类风湿关节炎 (RA)	56
胃癌.....	33	皮肤癌.....	57
青光眼.....	35	中风.....	58
Graves病 (格雷夫斯病)/甲状腺机能亢进.....	36	静脉血栓栓塞 (VTE)	60
遗传性血色沉着症 (HFE遗传性血色病)	37		

年龄相关性黄斑变性 (AMD)



年龄相关性黄斑变性

- 肥胖
- 心血管疾病

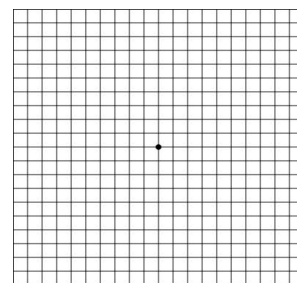
【诊断、治疗和预防措施】

科学家们已经确定了几种常见的与黄斑变性的风险增加相关的遗传变异。它们是在CFH基因上的Y402H突变和LOC387715基因上的A69S突变。这些变异可能会导致您得AMD的风险急剧上升，这取决于您是否有一个或两个拷贝的突变。我们PDX的基因体检能扫描您的DNA，以测出这些遗传风险标记，并为您提供风险评估。

目前没有预防性的药物，最好的方法是尽早诊断与治疗，提高治疗的成功率。通过基因检测知道您是否有遗传倾向得此疾病，使您和您的医生更能警惕会出现的黄斑变性的症状，有助于早期发现和治疗。

对您的眼睛健康能做的最好的事情之一是定期检查视力。防止黄斑变性重要的另一步，就是不要抽烟。吸烟者至少比非吸烟者出现有黄斑变性高出两倍，而且更容易发生更为严重的病症。同时保持饮食均衡，多吃绿叶蔬菜，并戴太阳眼镜或帽子来防止紫外线对眼睛的伤害。

使用阿姆斯勒 (Amster) 网格的工具，帮助检测视力细微改变。您可以每日利用阿姆斯勒网格测试您的视力。



阿姆斯勒方格图

年龄相关性黄斑变性治疗方法：

- 热激光光凝治疗：热激光投射在异常血管上
- 光动力疗法：患者接受感光染的激光注射，使用非热性激光投射在异常血管上将异常血管堵塞，减缓疾病的发展
- 药物：Macugen 和 Lucentis 两种药物可以直接注射入眼睛

年龄相关性黄斑变性 (AMD) 是因视网膜中央的黄斑部受损而导致中心视力丧失的慢性眼疾。也就是负责您最精准的眼光的那部分眼睛里后面的组织开始恶化。在您的视野的中心，这将导致一个盲点：小字的新闻纸张可能会变得难以阅读和街道标志难以辨认。

年龄相关性黄斑变性 (AMD) 是年过50岁人士失明的主要原因。该眼疾使阅读或识别面孔变得困难，但周边视觉却不受影响，所以你仍然可以继续其他日常活动，但是驾驶和阅读将受到影响。年龄相关性黄斑变性 (AMD) 分‘干性型’和‘湿性型’两类，干性型的最常见。因视网膜的光敏感细胞慢慢分解，导致受影响眼睛中心视力变得模糊。发病的原因目前还不清楚，但症状会随着年龄的增长而恶化。‘湿性型’年龄相关性黄斑变性是因异常血管生长，引起血和蛋白质渗出，破坏敏感的感光细胞并导致失明。湿性型年龄相关性黄斑变性是两类中属末期的。

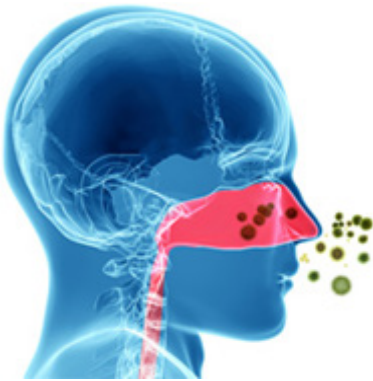
【年龄相关性黄斑变性的症状】

- 中央视力逐渐或迅速地变得模糊
- 眼睛出现阴影或部分视野消失
- 扭曲的影像，例如网格的直线呈现波浪状或部分网格成空白
- 您无法分辨两种深的颜色或两种浅的颜色
- 您的视觉功能经强光照射后恢复缓慢
- 您无法分辨不同层次的亮度



【年龄相关性黄斑变性的致病因素】

- 年龄：目前没有明确的数字显示有多少中国人患有年龄相关性黄斑变性。但随着人口老龄化，中国老年性黄斑变性的患病率逐年上升。1998年的一项地区性调查发现65岁以上老人AMD患病率为12%，另据近5年来有针对大规模流行病学调查结果显示，45岁以上人群中老年性黄斑变性的发病率为16%，其中湿性AMD发病率占15%。还有数据显示，中国50岁以上老年人中AMD的患病率高达15.5%，并且随着年龄增加，患病的危险性显著增高，70岁以上患病率达到20.2%，即每5个人就有1位是AMD患者
- 家族遗传有关
- 性别：女性更容易患病
- 抽烟



过敏性鼻炎 (Allergic rhinitis)，又称为鼻敏感，是一种成因很复杂的上呼吸道疾病。因花粉过敏而引发的过敏性鼻炎可称为枯草热、花粉症 (grass sensitization) 或季节性过敏性鼻炎。其症状与感冒相似，主要是眼睛瘙痒、鼻部痒、鼻塞、流鼻涕、打喷嚏和流清水状白色鼻涕 (流鼻涕) 等症，间歇性反复发作，发作时鼻粘膜苍白水肿，如还有过敏体质会引起荨麻疹。严重也有可能演变成鼻窦炎、哮喘或耳部感染。

【致病因素】

过敏性鼻炎是一种人体自我保护的免疫机制所产生的排斥反应，它的成因很多，但主要有以下三个成因：

- 因先天性气管毛病，使鼻腔对天气变化、花粉、尘埃或特定致敏原产生过敏反应。
- 后天性致敏原因，例如因为空气污染、药物、花粉等致敏原的长期刺激而致病。
- 一些神经性疾病也可诱发过敏性鼻炎比如抑郁症。
- 通常患者接触或吸入致敏原后，体内的IgE (免疫球蛋白E) 会引致肥大细胞释放组织胺，造成过敏反应。有些过敏性鼻炎的患者也会患有哮喘。

【预防】

为减少鼻敏感发作及缓和病发的征状，患者必须从改变日常生活习惯开始，避免令病情恶化。以下列出一些日常生活需要注意的事项，可有效预防或减轻鼻敏感征状的出现：

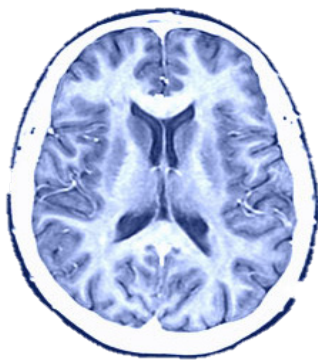
- 保持家居环境清洁，干爽及空气流通。
- 避免使用地毯或厚窗帘布，从而减低家居中滋生尘虱的机会；避免种植会开花的植物，减少花粉所引致的鼻敏感。
- 避免接触动物的毛发及皮屑；定期清洗枕头、床单，避免尘螨在室内滋生。
- 避免穿着羊毛衣物及接触毛公仔；化学物品如化妆品、油漆、樟脑、杀虫剂等气味，会刺激鼻黏膜使病情恶化，要一概杜绝。
- 尽量避免逗留在人多的地方，混浊的空气、天气因素如极端冷热、干燥或潮湿都可引致鼻敏感发作；除非对某种食物敏感，否则毋须特别戒口，只要注意饮食均衡和吸收足够的营养便可。
- 避免接触冰冷的食物，每天补充大量水分，少饮用含乳制品的饮料；精神压力、紧张情绪和过度疲劳、容易

诱发鼻敏感，因此每日有充足的休息是十分重要的；鼻塞会造成双眼下眼窝靠鼻子的地方充血，洗澡时顺便吸一吸蒸气三分钟，可缓解鼻塞。

【治疗】

在西方医学，过敏性鼻炎没有完全根治的方法，但可以用药物或其它方法减轻症状。一般是在患者病发时处方抗组织胺药，例如马来酸氯苯吡胺 (Chlorpheniramine Maleate)，使患者身体停止出现过敏反应。其它药物如细胞稳定剂及皮质性类固醇也可以减少发作次数或减轻过敏反应，抗充血剂可以减轻鼻塞症状。也可食用益生菌 (如：龙根菌 (B. longum)、副干酪乳杆菌 (L. paracasei)) 来改善过敏性鼻炎的症状。





正常大脑



阿尔兹海默症患者大脑

阿尔茨海默氏病 (AD) 是老年痴呆症的最常见的形式。它是一种由于大脑的神经细胞死亡而造成的神经性疾病。AD 的发生是典型的渐进过程，其最初症状可能会被认为是年迈或普通的健忘。随着病情的发展，认知能力包括决策能力和日常活动能力，将逐渐丧失，同时可能出现性情改变以及行为困难的情况。在晚期，AD 会导致失智并最终导致死亡。它是一种大脑内的渐进性疾病，导致记忆、思维和行为的问题。它逐渐破坏脑细胞，使人越来越难以进行工作和进行爱好的活动，甚至难以照顾自己。它不属于自然老化的一部分。

据中国阿尔茨海默病协会2011年的公布调查结果显示，全球有约3650万人患有痴呆症，每7秒就有一个人患上此病，平均生存期只有5.9年，是威胁老人健康的“四大杀手”之一。

虽然一些阿尔茨海默氏病患者在确诊后能够生活长达20年，但是阿尔茨海默氏病患者确诊后的平均寿命为八年。

【早期阿尔茨海默氏病】

- 很难想起近期的事情和谈话
- 很难记住月份或星期
- 失去财务管理的能力
- 置身于社交环境之外，或对其表示冷漠
- 做饭和购物变得越来越困难
- 判断力差，难于作出明智的决定
- 容易遗失物品
- 在原本熟悉的环境中可能迷失方向

【中期阿尔茨海默氏病】

- 行为出现问题
 - 易怒、多疑、反应过度 and 偏执狂（例如，认为家庭成员在偷钱，或者配偶有不忠行为等）
 - 神志恍惚
 - 反复提问题或口中总是念念有词
 - 夜猫子（即晚上不知疲倦、兴奋异常）
 - 惧怕洗澡
 - 幻觉
 - 进食困难
 - 失禁
 - 聚集、收藏物品

- 性行为异常
- 暴力行为

- 从需要别人帮助选择衣服和提醒自己更换衣服，发展到需要有人帮助穿衣服。
- 从需要别人提醒照料自己到需要有人帮助助洗澡、服药、刷牙、上卫生间等等。
- 语言表达和理解更加困难
- 空间方位感应问题，例如无法把桌子摆好
- 丧失阅读、写作和计算能力
- 失去协调能力
- 需要每周7天，每天 24 小时的不间断监护
- 有时会无法辨认家人和朋友

【晚期阿尔茨海默氏病】

- 不能沟通
- 不能辨认人、地方和物体
- 不能自己照料自己
- 丧失行走的能力
- 丧失微笑的能力
- 肌肉可能萎缩
- 吞咽可能困难
- 可能发生痉挛
- 体重下降
- 大部分时间用于睡眠
- 可能表现出需要吮吸物品
- 失禁

【诊断、治疗和预防措施】

载脂蛋白E (APOE) 基因的多态性与老年性痴呆病 (AD) 密切相关。科学家研究发现，晚发性家族型AD病人中载脂蛋白E (APOE) E4等位基因的频率增多，还发现ApoE和来源于淀粉样前体蛋白的小多肽Aβ的亲和力很高。其后陆续发现AD病人中携带E4等位基因者占46.2%，而对照组占13.2%。还发现携带二个E4等位基因的研究对象比携带一个E4的研究对象发生AD年龄早，比不携带E4等位基因的频率增多，还发现ApoE和来源于淀粉样前体蛋白的小多肽Aβ的亲和力很高。其后陆续发现AD病人中携带E4等位基因者占46.2%，而对照组占13.2%。还发现携带二个E4等位基因的研究对象比携带一个E4的研究对象发生AD年龄更早。我们的基因测试就是查找您的APOE基因的变异标记，以确定您得该病的风险，为AD的临床诊断、早期预防提供参考依据。

阿尔茨海默氏病的临床诊断是通过一系列检查完成的。在正常老化过程中出现的偶然性失忆、情绪低落、营养不良或者药物副作用等都会产生与早期 AD 相似的症状，必须将它们与早期 AD 区分开。医生通常先了解病史，然后进行基因检测和体检，同时也借助对病人的认知能力的评估来进行判断。这个步骤可以帮助医生判断是否需要进一步检查。主治医生可能会建议在指定的阿尔茨海默氏病评估中心，或由失智症或老年医学专家进行更全面的检查。检查可能包括一个完整的医学评估和病史研究，并有全面的神经学和神经心理学评估。

到目前为止，研究人员还不能确切地说出导致阿尔茨海默氏病的病因，同时目前也无法治愈。但近几年来，AD 研究已取得了相当大的进展，其中包括几种针对早期 AD 患者的药物治疗方法的开发。对 AD 的理想的药物治疗应当注重预防或治疗此病，无副作用，价格便宜又容易得到，但研究人员迄今尚未发现这种理想的药物治疗方式。

但是，利用药物减轻早期 AD 患者的症状是可能的。到 2002 年 1 月，FDA 已批准了四种用于提高记忆力和减缓 AD 病情发展的药物。第一种药物是 1993 年批准的他克林（Tacrine，商品名 Cognex），它有很多副作用，包括对肝脏的潜在损伤，在提高记忆效果方面亦令人失望。由于这些原因，医生们已很少使用此药。三种新的药物是多奈哌齐（Donepezil，商品名 Aricept）、利凡斯的明（Rivastigmine，商品名 Exelon）和加兰他敏（Galantamine，商品名 Reminyl），这些药物已被证实能够改善记忆效果，且副作用更少。遗憾的是，这些药物并非对每个人都有效，而且其疗效仅限于早期和中期 AD 患者。请向您的医生咨询，了解其中是否有适合于您的药物。新药测试正在不断进行。有兴趣参加临床试验的患者应当与医生和家人共同讨论新药的利与弊。有关临床药物试验和其它研究信息，可以从阿尔茨海默氏病教育和咨询中心（ADEAR）获得。许多大学和医学院也在进行类似的研究。您的医生可能了解有关正在寻求阿尔茨海默氏病患者和/或他们的家人以及看护者参加的研究试验。

目前，减轻一些与 AD 有关的一般性情绪和行为的症状是可能的。例如，医生可能会开一些镇静剂以减少兴奋、焦虑和不可预知行为的发生。医生的处方药物还有助于改善患者的睡眠状况、治疗抑郁症。医生可能会建议服用维生素 E，适量服用维生素 E 会有一些治疗效果，且没有副作用。使用任何药物都应密切关注药物剂量。其对老年人的影响与对年轻人的影响不同，药物过量是很危险的。患者服用药物期间，任何行为的改变或新症状的出现都要通知医生，这点很重要。

幸运的是，锻炼您的身体和您的头脑可能会改善大脑的血液循环、增加神经细胞之间的连接，帮助弥补大脑的变性。最近的研究表明，您的脑子甚至可以生成新的脑细胞。尝试萨克斯管或数学谜题，可以有利于防止阿尔茨海默氏病。有活跃社交生活的老年人不太可能遭受认知功能下降的痛苦。对那些担心会有患病风险的人来说，重要的是咨询专业的医疗人员或遗传学专家。



主动脉瘤 (aortic aneurysm)，是由于动脉壁的病变或损伤，形成局限性膨出，以搏动性肿块为主要症状，可以发生在动脉系统的任何部位。以肢体主干动脉、腹主动脉和颈动脉较为常见。主动脉瘤引起血管内侧压增高，故呈进行性膨大，若长期发展，终将破裂，瘤体越大，破裂的可能性越大。栓塞为另一并发症。据统计，若不作手术治疗，90%胸主动脉瘤在5年内死亡，3/4腹主动脉瘤在5年内死亡。

颅内动脉瘤 (intracranial aneurysm) 是一种脑动脉瘤，它是一种脑血管疾病，其中脑动脉或静脉壁上的衰弱导致血管局部扩张或膨胀。一个小的无变化的动脉瘤几乎不会有什么症状。但一个较大的动脉瘤在破裂之前，病人可能会经历突然异常严重的头痛等症状，如恶心、视力障碍、呕吐，失去意识，但病人也可能会根本就没有任何症状。

如果动脉瘤破裂，血液就会泄漏到大脑周围的部位。这就是所谓的“蛛网膜下腔出血”。根据泄漏的血流量，它可能产生以下症状：

- 突然剧烈头痛，可能会持续从几个小时到几天
- 恶心和呕吐
- 嗜睡和/或昏迷

动脉瘤破裂（出血）由于血液进入大脑内，可能会直接损伤大脑，这就是所谓的“出血性中风。这可能会导致以下状况：

- 手臂或腿部无力或瘫痪
- 说话困难或不明白语言
- 视力问题
- 癫痫

【动脉瘤的致病原因】

- 动脉粥样硬化性动脉瘤，是导致胸主动脉瘤最常见的原因，占50%以上，多数位于胸降主动脉，伴全身动脉硬化，常合并冠心病和周围血管阻塞性疾病；
- 先天性动脉瘤，包括先天性主动脉窦瘤和降主动脉瘤。前者常在窦瘤破入心腔后被发现，70%累及右窦，25%累及无窦，仅5%累及左窦。先天性降主动脉瘤，常位于动脉韧带的附近，常合并先天性内心畸形，主动脉缩窄和弓发育不良；
- 感染性动脉瘤，可由手术和创伤所致，近年来梅毒感染病人有增加趋势，临床上应警惕梅毒性胸主动脉瘤；
- 遗传性疾病，以马凡氏综合征多见，常累及主动脉根

部和主动脉瓣环，导致心衰和主动脉夹层；

- 外伤，胸部钝性外伤导致的主动脉损伤，常位于动脉导管韧带周围，形成假性动脉瘤和主动脉夹层；
- 非特异性炎症，如Takayasu病；
- 主动脉溃疡

【诊断、治疗和预防措施】

动脉瘤通常源于遗传原因和行为模式的综合，基因是主要的因素。我们的基因测试就是在病人的基因组里找出多个临床验证的遗传标记，病人的基因组里遗传密码的差异，可能大大提高发生瘤的风险。

对您的动脉瘤的遗传风险有一个很好的了解，可以帮助您的医生确定您是否应接受动脉瘤检查，并能鼓励您采取必要措施。

虽然基因是带来风险的最大原因，但预防动脉瘤或者延缓动脉瘤形成不是不可能的。控制血压、经常锻炼、减少饮食中的胆固醇和脂肪、放弃吸烟都有助于预防和控制腹动脉瘤。如果基因测试能提早发现腹动脉瘤，则可在它危及生命前得到治疗的。

近日美国著名医院The Mayo Clinic的最新一项研究显示，多吃水果可降低罹患动脉瘤的风险。以前的研究表明多吃水果和蔬菜可增强血管健康，研究者们这次试图看看多吃水果和蔬菜是否可以阻止动脉瘤的发生。在该项研究中，研究人员根据吃水果和蔬菜的多少，把参与研究的8万瑞典男女，分为四组，跟踪研究这个人群13年。记录表明近 1100人罹患腹主动脉瘤，其中222人腹主动脉瘤破裂，男性占80%。相形之下，研究人员发现多吃水果的人，每天吃两份以上，不包括果汁，罹患腹主动脉瘤的风险降低25%，瘤体破裂风险降低43%。该项人群中，吃的水果包括苹果、梨，其次是香蕉、桔子和其他柑橘类的水果。然而，蔬菜与降低动脉瘤的风险没有任何的关联。

研究报告的作者环境医药研究所博士奥托·斯坦克尔伯格 (Otto Stackelberg) 在一份新闻稿中说道，“多吃水果可帮助防止多种血管疾病，降低腹主动脉瘤只是其中的一个好处。其它的研究发现，多吃水果和蔬菜可降低罹患心血管疾病、2型糖尿病、血压高和癌症等疾病。”蔬菜对健康很重要，同时应避免吸烟，如果你现在还是烟民，应尽早戒烟。

美国心脏协会推荐，成年人每天应吃四到五份的水果和蔬菜，这样身体可汲取重要的营养物质包括叶酸、镁、钾和膳食纤维，以及维生素 A、C 和 K。腹主动脉瘤高危人群包括高胆固醇、高血压、肺气肿、肥胖、遗传因素等，如果出现突然腹部疼痛、头晕、心跳加快、恶心、呕吐和休克，应及时看医生。



哮喘（Asthma）是一种常见的呼吸道的慢性炎症性疾病，主要特征是多变和复发的症状、可逆性气流阻塞和支气管痉挛。哮喘的症状是喘息、呼吸短促、胸部紧迫感、胸闷和咳嗽。咳嗽可能在肺部产生痰液也可能是由于肺部咳嗽产生的，但通常很难咳出来。在哮喘病复发期间，由于被称为嗜酸性粒细胞的白血球数量升高，可能会出现像脓的物质。晚上和清晨的症状，以及对锻炼和冷空气的反应，通常会更加严重。有些哮喘病人对触发物的反应很小，而有些人却有强烈地和持久性的反应。自20世纪70年代以后，哮喘病已经广泛的流行。到2011年，全球有2.35亿至3亿人受到影响，大约25万人因此失去生命。

【致病因素】

哮喘是由复杂的、尚未完全理解的环境和基因互作的组合相互作用而导致的。这些因素同时影响其严重性和对治疗的反应。据信近期哮喘病症的增长幅度是由于不断变化的后天的遗传的因素和不断变化的环境导致的。

环境因素 许多环境因素与哮喘的发展和恶化相关，包括：过敏源、空气污染和其它环境中的化学物质。吸烟与怀孕期吸烟及分娩后吸烟与哮喘相似样症状的巨大风险有相关联。来自交通污染或高臭氧水平的恶劣空气质量，与哮喘发展和增加的哮喘密切相关。对暴露于室内挥发性有机物暴露也可能成为哮喘病的病因；例如，对甲醛的吸入，就具有正相关的积极关联。同样，PVC中的[邻苯二甲酸酯]与儿童和成人的哮喘相关。哮喘与室内过敏源的暴露相关。常见的室内过敏源包括：尘螨、蟑螂、动物皮屑和霉菌。

基因原因 家庭遗传是哮喘病中的风险因素，因为有多种不同基因使病因变得复杂。如果一个同卵双生胎中的一人感染了，另一个人感染的几率会达到25%。到2005年底，已发现有25个基因在每6个或更多的分散人群人口中与哮喘相关联，包括：GSTM1、IL10、CTLA-4、SPINK5、LTC4S、IL4R和ADAM33。

其他致病因素 由特应性湿疹、过敏性鼻炎和哮喘组成的三元组被称为特应性疾病。发展成哮喘病的最高风险的人群是有特应性疾病的病史的人；有湿疹或花粉病的患者哮喘病发病几率会非常高。哮喘与血管炎一直有关系，血管炎是一种自身免疫力下降和血管炎的疾病。患有荨麻疹病史的人也可能会有得哮喘病的经历。肥胖和得哮喘病的风险也是相互关联的。

某些哮喘病患者的病情在几周或几个月内都很稳定，但突然间会发展成急性哮喘。不同个体对多种致病因子的反应各异。由于大量致病因子可导致疾病严重恶化，大多数病人的病情最终都可能会恶化。

可导致哮喘病恶化的家庭因素包括灰尘、动物头垢皮屑（尤其是猫狗的毛发）、蟑螂变应原和霉菌。香水是导致女人与孩子急性哮喘的常见因素。上呼吸道的病毒性和细菌性感染会加重病情。心理压力可能会导致症状恶化——人们认为压力会改变免疫系统，并且会增强气道炎症对变应原和刺激物的反应。

运动诱发 不管是对于有哮喘的人来说，还是没有哮喘的人来说，运动都可能引起支气管收缩。运动会引起大多数哮喘病人的支气管收缩，也会引起20%非哮喘病人的支气管收缩。在运动员中，这种情况大多发生在优秀的运动员身上，比率从3%的雪橇竞赛者到50%的自行车运动员到60%的越野滑雪者。而且在任何天气条件下都有可能发生，当遇干燥及冷空气时，会更常发生。吸入 beta2受体激动剂不会提高他们在没有哮喘病运动员中的竞技表现，但是，口服剂量可能会提高他们的忍耐力及力量。

职业因素 由于工作场地的暴露的结果，或者说由于工作场地使哮喘恶化，哮喘通常被报道为职业病。但许多案例没有报道或认可为这一类。据估计有5-25%的成人哮喘案例都与工作有关。几百个不同的原因与最常见物质的相关联，这些物质包括：异氰酸酯、谷物和木屑、树脂、焊料、乳胶、动物和醛类。会出现哮喘高患病风险的相关职业有：喷漆工、面包师和从事食品加工、护士、化学工作者、与动物接触的从业人员、电焊工、理发师和木材工人。

【诊断和预防】

尽管哮喘是一种公认的疾病，但对哮喘的定义还没有一致认同。全球哮喘防治会议将哮喘定义为“由许多细胞及细胞分子作用参与的气道的慢性炎症性病变。慢性炎症与气管高反应性敏感反应相关联，尤其在晚上或清晨，气管高反应性敏感反应会导致反复发作地喘息、呼吸急促、胸口紧闷和咳嗽的复发。这些症状发作的情况通常与肺部张开广泛的且可变异的支气管阻塞相关联。支气管阻塞通常会自主恢复或通过治疗恢复。”

目前还没有基于症状类型及随时间推移对治疗的反应的精确的诊断测试。如有以下状况，怀疑为哮喘的诊断应该当慎重：

复发性喘息、咳嗽或呼吸困难，这些症状的发生或恶化可能是由锻炼、病毒性感染、过敏源或空气污染导致的。呼吸量测定法可用于确诊哮喘，但六岁以下的儿童的哮喘病很难诊断，因为他们年纪太小无法使用呼吸量测定法。

预防和治疗

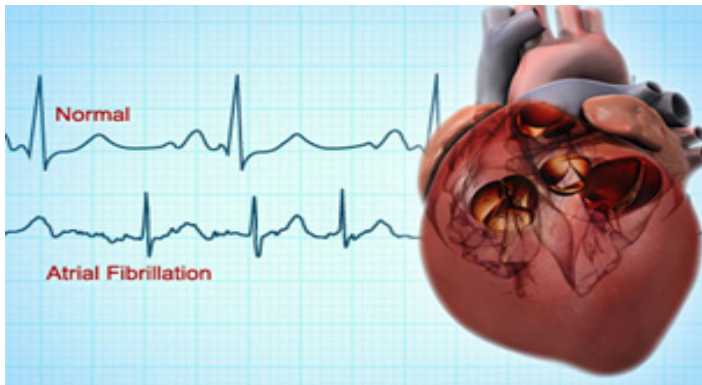
改变生活方式是唯一可能的预防措施，避免与诱发病因的接触以控制及阻止发病。最常见的病因包括过敏源、吸烟（烟草及其它）、空气污染、非选择性β受体阻滞剂和包含亚硫酸盐的食物。控制尘螨，包括空气过滤、化学品消除螨虫、真空处理床垫罩及其它方法，对哮喘症状的预防和控制有效果。

虽然当前哮喘尚无治疗方法，但症状可能得到明显的改

善。应该制定一个特定的、定制的主动监控及管理症状的计划。此计划应该包括对减少过敏源暴露的降低、测试并评估症状的严重性及药物的使用，应该写下治疗计划并根据表现的症状建议调整治疗方案。

对哮喘最有效的治疗是找到引发哮喘的原因，例如吸烟、宠物或阿司匹林并减少对这些因素的接触。如果避免接触这些引起哮喘的措施还不够，推荐使用药物治疗。对药物的选择是基于病情的严重性及症状发生的频率。对哮喘特定的药物在广义上被划分为快速作用的及长期作用的类别。

推荐使用支气管扩张药短期缓解症状。在偶发哮喘的情况下，不需要其它的药物。如果出现轻度持续性疾病显现出来（一周二次病发），推荐使用低剂量吸入皮质激素或者口服白三烯拮抗药或肥大细胞稳定剂。对于每天都发病的人来说，应该使用高剂量的吸入皮质激素；在中度或严重恶化的情况下，口服糖皮质激素可以用于治疗。



心房纤维颤动是最常见的不规则心律失常（心脏节律异常），当你有心房纤维颤动，心房跳动能够从每分钟300下到600下。如果你能够看到胸部里面，心脏的上半部将很像摇动中的果冻。你会感觉胸部扑动不适，好像心脏将要跳出肋骨外一样。心跳是不规则而且比正常还快，你可能感到头昏眼花和呼吸短促。

【造成心房纤维颤动的原因】

最主要的原因：

- 高血压
- 冠状动脉疾病
- 心脏外科手术
- 瓣膜疾病
- 慢性肺部疾病
- 心脏衰竭
- 心肌病变
- 先天性心脏病
- 肺栓塞

较少见的原因：

- 甲状腺机能亢进
- 心包炎

至少有10%的个案没有潜在的心脏疾病被发现。在这些个案，心房纤维颤动可能与酒精、过度的咖啡因使用、压力、某些药物、电解质或新陈代谢不平衡或严重感染有关，在某些个案，没有发现原因。心房纤维颤动的危险性随着年龄而增加，特别是在60岁以后。

【心房纤维性颤动症状】

- 患者可能经历有症状及无症状的心房纤维性颤动患病期，症状包括：心悸、胸痛、气短、疲劳或轻度头痛。
- 约 15%至 35%的患者无任何症状。对于此类患者，通常仅在例行医疗检查或其它病症检查时诊断出心房纤维性颤动。
- 随时间推移，尤其是老年患者的心悸症状将会消失，永久性心房纤维性颤动患者可能无任何症状。

【心房纤维性颤动可能造成的严重后果】

- 心房纤维性颤动会导致死亡率增加一倍，中风危险增

加近五倍，心脏衰竭风险增加3.4倍5，使存在心血管风险因素患者的预后情况恶化。

- 心房纤维性颤动还会令入院治疗的风险增加2至3倍。
- 心房纤维性颤动会令患者的总体健康状况和生活质量下降近三分之一。该病症会影响患者的日常活动能力，削弱参与社会生活的能力，导致抑郁和焦虑。

【诊断、预防和治疗措施】

了解您的AF遗传风险，能让您在遇到AF的早期症状时，帮助您和您的医生有更好的准备。通过积极主动采取措施，包括检测和诊断，可以提高您治愈疾病的机会。

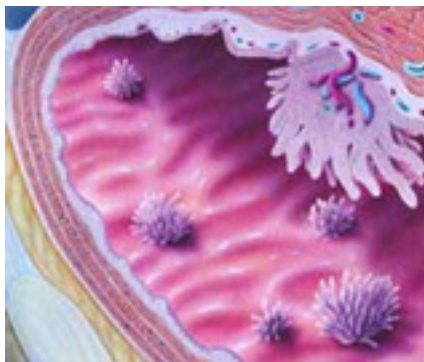
AF的检查一般不在常规体检中，如果您的基因检测结果偏高，请定期做常规体检中的心律检查或心电图，这可以帮助高危人群及早发现疾病。不管怎样，心电图是诊断必不可少的。AF的评估涉及心律失常的诊断、病因和心律失常的分类。对AF的评估至少应包括了解病史、体格检查、心电图、经胸超声心动图和根据个人具体情况应做的验血工作。医生可以从对病人的深度评估中得到诊断的结论，其中可能包括运动锻炼程度与心脏速率快慢之间的关联、运动锻炼的压力测试、胸部X光片、经食管超声心动图，和其他检测。

【预防】

- 预防血栓和中风:像Coumadin(Warfarin)，当此类药物被使用，常规血液检查是必要项目，以确保血液在安全有效的程度。某些人是以aspirin代替coumadin来做预防性治疗。
- 改变生活型态
 - 停止抽烟
 - 限制喝酒
 - 限制或停止咖啡因
 - 当心咳嗽药和感冒药的使用

【治疗】

- 药物疗法是治疗心房纤维性颤动的首选方案。治疗选择包括心率控制药物和抗心律失常药物（AAD）。药物包括：
 - 抗心律失常药物（可帮助心脏恢复正常节律）。
 - 心率调节药物（例如，β-受体阻滞药、钙通道阻滞药）可放缓过快的心率。
 - 除服用心率或节律控制药物外，患者还经常服用抗凝血剂（例如，华法灵阻凝剂）和抗血小板药物（例如，阿司匹林），从而降低中风风险。
- 心脏复律是一种医疗干预方法，旨在重置并恢复窦性心律。通过服用抗心律失常药物或电击可达到心脏复律目的。该治疗方法效果显著，对近期发作的心房纤维性颤动（数天或数周内，而非数月或数年）尤其有效。不过，心脏复律须全身麻醉，增加血凝块进入血流的风险。在心脏复律之前进行抗凝预防有助于降低此风险。
- 其它治疗选择包括：外科消融术，即通过血管将一个或多个细小的弹性管（导管）插入心脏，加热或冷冻导致异常电讯号增加的极小区域的组织。外科消融术有多种类型，并发病并不常见，但有可能出现严重并发症，且只有高度专业化的医疗中心才能完成此类侵入式干预手术。



膀胱癌是指发生在膀胱黏膜上的恶性肿瘤。是泌尿系统最常见的恶性肿瘤，也是全身十大常见肿瘤之一。占我国泌尿生殖系肿瘤发病率的第一位，而在西方其发病率仅次于前列腺癌，居第2位。2012年全国肿瘤登记地区膀胱癌的发病率为

6.61/10万，列恶性肿瘤发病率的第9位。膀胱癌可发生于任何年龄，甚至于儿童。其发病率随年龄增长而增加，高发年龄50~70岁。男性膀胱癌发病率为女性的3~4倍。

如同大部份的癌症一样，膀胱癌的确切原因还不完全清楚，但已知有几个风险因子和它有关。最显著的因子包括抽烟和接触工业用化学物质。膀胱内的FGFR3基因和类似的HRAS、RB1、TP53等基因突变也是一大风险因子。上述的基因在调节细胞增殖循环扮演重要角色，若功能失常会使细胞增殖速度过快或失控。这些基因的变异有助于了解为何某些膀胱癌长得比较快。

膀胱癌并非遗传疾病，肿瘤发生通常是肇因于部份膀胱细胞的基因突变，可发生在个人生涯的任何时间点。这种不是来自双亲的基因变异称为本体突变(somatic mutation)。然而，有膀胱癌家族史的人，罹病风险是比一般人高。有些线索显示，有些人似乎对某些化学物质的分解和处理能力较差，这种体质得自双亲的遗传，而使得这些人容易受香烟、染剂等致癌物影响。

【诊断、预防和治疗措施】

因为HRAS、KRAS2、RB1和FGFR3基因的突变与膀胱癌密切相关。我们的基因测试就是在您的基因组里找出这几个临床验证的遗传标记，您的基因组里遗传密码的差异，可以预测您发生膀胱癌的风险。

吸烟是已知的患膀胱癌的主要原因，香烟烟雾中所含的2-萘胺，也被证明能增加膀胱癌的风险。在大多数人口中，与吸烟有关的膀胱癌病例在男性中超过半数，而妇女的病例占三分之一。吸烟和患病风险之间存在线性关系，戒烟可降低风险。被动吸烟还没有被证实与之有关。

在有近48,000男性参加的一个十年的研究中，研究人员发现，那些每天喝1.5升水的男人相比每天只喝少于240毫升（约1茶杯）水的男人，显著降低了膀胱癌发病率。

2008年被世界卫生组织（WHO）委托的一项研究得出结论说，“某些特指的水果和蔬菜，可能会减少膀胱癌的风险。”水果和橙黄色蔬菜，特别是胡萝卜和那些含有硒的蔬菜，可能与膀胱癌风险适度降低有关。柑橘类水果和十字花科蔬菜也被确定有可能的保护作用。

有30%的膀胱肿瘤，可能是在工作场所中因职业使自

己暴露于象联苯胺这样的致癌物质而导致的。有风险的职业包括巴士司机、橡胶工人、汽车技工、皮革（包括鞋类）工人、铁匠、机器安装员和机械工。理发师也被认为是处于危险中，因为他们频繁接触永久性染发剂。

【膀胱癌的治疗】

膀胱癌的治疗方法，要视肿瘤侵犯到膀胱壁的深度而定。浅表肿瘤(还没侵犯到肌肉层者)或者仅侵犯浅部肌肉层者，可以用膀胱镜经由尿道加以“刮除”(实际做法是用高频电刀切除)，不用开刀。也可以用激光破坏肿瘤细胞，但如此就无法做病理检查。

免疫疗法适用于浅表性膀胱癌的治疗和预防，是利用卡介苗灌入膀胱，激发免疫系统的反应而消灭肿瘤。大约对2/3患者有效，一般是先以电刀切除肉眼可见的肿瘤后，再为患者灌卡介苗。局部化学疗法的适应症也类似，只是将卡介苗换成阿霉素(Adriamycin)、泛艾霉素(Epirubicin)、丝裂霉素C(Mitomycin-C)、Thiotepa等药剂灌入膀胱，如此患者不会像一般化学治疗出现落发、恶心、血中白血球数降低等症状，但只对表浅肿瘤有作用。

由于症状不严重，表浅性膀胱癌可能会渐渐往较深的肌肉层侵犯。侵入肌肉层的膀胱癌必须开刀，切除部份或全部的膀胱，乃至膀胱根除术(将膀胱和邻近组织、淋巴腺一并切除)。膀胱被切除的病人要同时做尿路分流术，也就是让尿液改道，不再经过膀胱。技巧纯熟的医师能取一段肠子，做成人工膀胱来贮存尿液，这是一种精细而费神的手术。

膀胱癌的治疗除了以上所述，也可以视情况合并使用放射治疗或全身性化学治疗。



生长于颅内的肿瘤通称为脑瘤，包括由脑实质发生的原发性脑瘤和由身体其他部位转移至颅内的继发性脑瘤。其病因至今不明，肿瘤发生自脑、脑膜、脑垂体、颅神经、脑血管和胚胎残余组织者，称为原发性颅内肿瘤。由身体其它脏器组织的恶性肿瘤转移至颅内者，称为继发性颅内肿瘤。颅内肿瘤可发生于任何年龄，以20-50岁为最多见。脑肿瘤，包括各种颅内肿瘤，有良性和恶性之分。恶性脑肿瘤又称“脑癌”。近年来，颅内肿瘤发病率呈上升趋势，据统计，颅内肿瘤约占全身肿瘤的5%，占儿童肿瘤的70%，而其它恶性肿瘤最终会有20-30%转入颅内，由于其膨胀的浸润性生长，在颅内一旦占据一定空间时，不论其性质是良性还是恶性，都势必使颅内压升高，压迫脑组织，导致中枢神经损害，危及患者生命。

【致病因素】

长期的饮食结构，生活习惯等因素造成体质酸化，人体整体的机能下降，引起肾虚，而肝肾同源，肾虚肝亦虚，进而引起上焦代谢循环变慢，阻塞脑动脉，血气凝滞。这时一些脑部寄生虫，病毒就大量繁殖，造成脑部严重损伤。

脑组织液酸化，脑细胞处于酸性体液中，进而形成脑细胞溶氧量下降，造成细胞的活性下降，代谢循环减慢，下降到正常值的65%时，正常细胞就无法生存；但也有不惜改变染色体采取主动变异的细胞，细胞的表型发生改变，肿瘤性状得以表达，这些细胞迅速扩增，从而形成真正的肿瘤实体。另外，还有因体质酸化身体发生其他组织的癌变，又因脑部机能下降，脑部组织液酸化，癌细胞趁虚而入，造成了脑瘤。

经由一系列的研究发现从事某些特定工作的人比较易得脑瘤，有些危险因子会增加脑瘤形成的机会。研究发现，如加油站工人、橡胶工厂员工、药厂员工、化学药剂、防腐剂处理人员都有较高机会罹患脑瘤。另研究人员也在探讨遗传及病毒于脑瘤扮演之角色，而目前科学家认为头部外伤与脑瘤应无直接关系。大多脑瘤病人都找不出明确的致病因子，或许此类疾病是由多个因子共同作用造成。对形成原因了解愈多，愈可能找出治疗的方法，目前医师仅确定脑瘤不具

传播性，但无解释为何有人得有人却不会。脑瘤可能发生于各年龄层，但好发生于3~12岁小朋友及40~70岁之成人。

【诊断】

神经内、外科医师询问病人及其家族病史、完整神经学检查：包括神智、肌肉强度、协调反射、对痛的反应，找到造成症状的原因。检查眼睛而知道肿瘤及脑水肿压迫神经及脑的位置。借着理学及神经学检查的结果，可选择更进一步的检查，例如：

- 颅骨X光检查：可显示肿瘤在头骨上的变化，也可显示出钙沉积，这钙沉积可能出现在某些种类的脑瘤。
- 计算机断层扫描(CT)：脑部一系列细微的图片，这些图片是计算机结合X-光机所生成。有些病人在做造影前必须打显影剂，显影剂可以帮助我们分辨脑组织的细微不同处。
- 磁共振摄影(MRI)：它运用磁场及计算机生成我们脑部的图片，核磁共振扫描对于诊断脑瘤特别有用。因为它可以看穿颅骨及其它的组织，特殊的显影剂也可帮助我们侦测脑瘤。核磁共振扫描(MRI)比CT敏感，在小的肿瘤尤为重要。此外脑下垂体微腺瘤要用MRI做灌注摄影。MRA(MRI之血管摄影)也取代许多传统脑血管摄影检查。MRI可同时看见肿瘤与血管，对手术定位极为重要。
- 脑波检查(EEG)：新的EEG可以用三维空间表示，也可以探测知其磁力，再与MRI结合，称为磁力源影像(MSI)。
- 脑血管摄影：是在动脉注射显影剂之后所拍的X-光片，这种显影剂可经由血管流到脑，并且可以在X-光上看见。脑膜瘤时可看出其营养血管(中脑膜动脉)扩大，在上矢静脉窦旁脑膜瘤时可知其上矢静脉窦仍畅通否，以决定手术方式。但此检查逐渐被MRA、CTA取代。
- PET：早期临床应用研究上，实际是先对脑部的功能影像作开端，由于肿瘤利用葡萄糖比率远超过正常的细胞，因此测量脑内细胞的葡萄糖利用状态，可以分辨出肿瘤与正常细胞，一如其他部位之利用FDG，可作为人体脑瘤细胞的侦测、分期、以及作为复发肿瘤或放射治疗坏死的分辨。PET对脑肿瘤的侦测敏感度为94%，特异度为77%。

【预防】

脑癌是指恶性肿瘤大脑内的发展状况。肿瘤可以在大脑中发起或从身体的其它部位传播到大脑。恶性脑肿瘤抑制癌细胞。大部分侵入周围组织，并快速成长。原发性脑肿瘤的原因是未知的。然而，为了防止脑癌最好的最好的方法是健康的生活方式，并避免危险因素，可能导致本病。

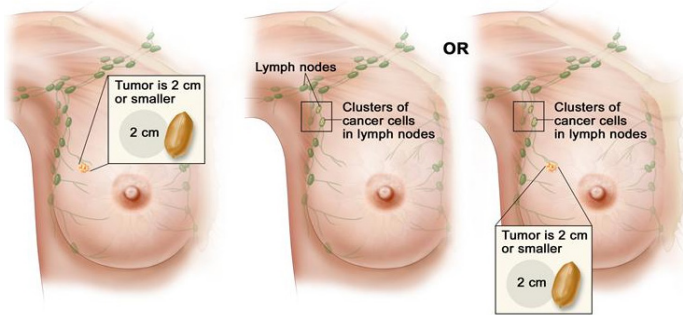
第1步：避免接触某些环境物质。例如，氯乙烯是脑癌的风险因素。有时候，靠近制造和化工厂区化学物质有可能排放到空气中。根据美国癌症协会，治疗用放射线照射到头部被认为是儿童癌症的主要原因。孩子们以前使用低剂量电离辐射处理过的某些条件，增加他们的风险罹患脑肿瘤。美国癌症协会补充说，放射治疗其他癌症可能导致脑瘤。

第2步：吃健康的饮食。包括食物，富含omega-3脂肪酸，如鱼和瘦肉。此外，蔬菜和水果，如花椰菜、豆类、菠菜、苹

果、桔子和菠萝中含有丰富的抗氧化剂，对预防癌症和许多其他疾病的有作用。它们也富含维生素，可以促进健康的大脑和身体功能。据美国癌症协会，饮食中蔬菜和水果与某些癌症的减少呈正相关。

第3步：经常访问你的医生。每年的体检是很重要的，尤其是如果你正在经历异常体征或症状。此外，医生进行培训，以识别脑癌的症状。国家神经疾病研究所报告说，在早期阶段识别脑肿瘤非常有意义，有助于从脑癌康复。

第4步：限制饮酒。据马里兰大学医学中心，过量饮酒和吸烟会导致某些疾病，可能增加一个人患癌症的风险。转移性脑肿瘤是从身体的其他部位，通过血流扩散至脑，过量饮酒还可能导致肝脏疾病也可以扩散到大脑，即是如此道理。

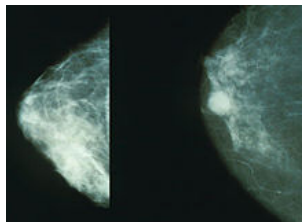


乳腺癌是由乳腺组织通常主要指乳导管内壁或提供牛奶管道的小叶产生的一类癌症。癌症源于导管的被称为导管癌，而那些来自小叶的被称为小叶癌。乳腺癌发生在人类和其他哺乳动物上。尽管绝大多数人类感染病例发生于女性，男性乳腺癌亦可发生。

在世界范围内，乳腺癌在女性中占有所有癌症的22.9%（不包括非黑色素瘤皮肤癌）。全球在2008年，乳腺癌造成458503人死亡（占女性癌症死亡的13.7%）。通常女性比男性高100倍以上更易得乳腺癌，但男人往往因延误诊断，反而预后结果较差。早期发现乳腺癌通常会产生更好的预后治疗并且可以挽救生命。

【乳腺癌的警兆】

- 乳房大小的改变。
- 新出现的肿块，或现存肿块的变化。
- 乳房变小、变硬或变大。
- 乳头上有鳞片，无法治愈。
- 乳头凹陷。
- 乳头上或四周有疹子，无法治愈。
- 乳头有分泌物流出。
- 乳房上有静脉曲张。
- 溃烂无法治愈。
- 同一个地方不断发生溃烂。
- 红疹、发炎不断。
- 月经过后，乳房仍持续疼痛。
- 皮肤隆起、绉纹，或看起来无光泽、凹陷。
- 皮肤看起来像[橘子皮]（如果淋巴管堵塞，液体就会集中在皮肤里而肿胀，造成毛细孔扩张，使皮肤看起来像橘子皮）。
- 肿大或堵塞的淋巴腺会在腋下产生肿块。
- 手臂上方肿大。
- 虽然没有明显原因，但仍觉不对劲时。



【乳腺癌致病因素】

对乳腺癌的若干致病因素已有充分的文献记录。

- 乳腺癌家庭史会使风险增加一倍或两倍。有些突变，尤其是BRCA1，BRCA2和p53方面的，会产生很高的乳腺癌风险。

• 与长期接触内源性雌激素相关的生殖因素，例如月经初潮早发、绝经期延迟、高龄初产等，是几种最重要的乳腺癌高危因素。

• 外源性激素也会产生较高的乳腺癌风险。口服避孕药和激素替代疗法使用者比非使用者的风险更高。母乳喂养具有保护作用。

科学家计算了各种可改变的风险因素（不包括生殖因素）对乳腺癌总负担的影响。他们的结论是，全世界所有乳腺癌死亡病例的21%可归咎于饮酒、体重过重和肥胖症以及缺乏身体活动。

这一比例在高收入国家中较高（27%），最重要的因素是体重过重和肥胖症。在低收入和中等收入国家，归咎于这些高危因素的乳腺癌比例为18%，其中缺乏身体活动是最重要的决定因素（10%）。

饮食的作用加上初产较晚、产次较少以及母乳喂养时间较短可部分解释发达国家与发展中国家之间乳腺癌发病率方面的差异。低收入和中等收入国家越来越多地采用西方生活方式，是这些国家乳腺癌发病率上升的一个重要决定因素。

【诊断、预防和治疗措施】

控制可改变的乳腺癌特定高危因素以及有效地综合预防非传染病以促进健康饮食、身体活动并控制饮酒、体重过重和肥胖症，最终可产生影响，在长时期内降低乳腺癌发病率。虽然通过预防可能会减少一些风险，但早期发现以便改善乳腺癌结果和存活率，仍然是乳腺癌控制的基石。我们的基因测试就是在您的基因组里找出与乳腺癌有关的几个的遗传标记，预测您患乳腺癌的风险。乳腺癌有许多种治疗方法，要看肿瘤的细胞形态、侵犯程度和其他许多因素，由医生和患者讨论用哪些方法最适合。以下是其中几种。

• **肿瘤切除术：**手术切除肿瘤及其邻近组织，保留大部分的乳房。对于局限性的乳癌，这种方法是最佳选择。

• **乳房完全切除术：**如果发现肿瘤不只一处，或者肿瘤体积相当大，就要考虑切除整个乳房（通常包含同侧的淋巴结），被切除乳房的女性大多可考虑做乳房重建术。患者应和医师讨论是否适合重建，以及用哪种方法重建乳房。

• **放射治疗：**利用精密的放射线对准肿瘤照射，以杀死癌细胞，使肿瘤缩小。

• **药物治疗：**用一种或多种药物抑制癌细胞。



“麸质过敏症(Celiac Disease)”，也有人把它叫作“乳糜泻”。对于这种病人来说，别人视为美味的面筋食品却无异于“毒药”，会导致人体的免疫和消化系统同时异常。面筋食品中的麸质蛋白，或叫面筋蛋白(gluten)，是一系列单一蛋白质的混合物，这些蛋白质可被划分为两组——醇溶谷蛋白和谷蛋白。主要的醇溶谷蛋白，也就是麸朊，似乎是乳糜泻或麸质蛋白不适应症的主要原因，通常在患有这种病症的免疫体中能够发现麸朊抗体。

患有这种疾病的人食用含有麸质蛋白的食物时，他们的免疫系统就会通过损害小肠来做出反应。特别是对小肠内层的茸毛的破坏。食物中的营养成分都是经过这些茸毛被吸收并进入血液循环的，没有它们的帮助，不管吃进去多少食物，人都会营养不良。因为人体自身免疫系统造成的损害，乳糜泻被认为是自身免疫功能紊乱，也可以看作是一种吸收障碍性疾病，因为营养物质不能被吸收。乳糜泻还被称为自发性吸收不良综合症、非热带性口炎性腹泻和谷蛋白敏感性肠病。

【麸质过敏症症状】

对于小孩子来说，麸质过敏症主要表现为跟消化功能有关的症状。比如，腹胀、慢性腹泻、呕吐、便秘等等。且大便异常，恶臭带有油一样的东西。因为营养不良，生长缓慢，甚至体重不但不增加反而下降。小孩子也变得脾气暴躁，容易发怒。

对于成人来说，麸质过敏症的表现更加多样。有的人有多种症状，有的只有一种甚至没有明显症状。常见症状包括缺铁性贫血，疲劳，与关节有关的疾病比如关节痛、关节炎和骨质疏松；忧郁、焦虑、手足麻木，口疮以及癫痫等；对于成年女性，还有月经不准、不孕以及反复自然流产等等。

【诊断、预防和治疗措施】

乳糜泻是一种在小肠上的自身免疫性疾病。它发生在有遗传易感性的，从婴儿中期开始的所有年龄段的人。传统上说，麸质过敏症在西欧人中发生率比较高。以前，人们认为美国人中的发生率很低，可能只有万分之二。由于它的症状跟别的疾病一样，很容易被当作别的疾病处理而被误诊。越来越多检测的结果显示，被诊断的患者很多是没有症状的人群。在美国约三百万人被认为受此病影响。

麸质过敏症跟遗传关系很大。如果直系亲属中有患者，那么患病可能性会增加5倍左右。后天因素，比如手术、怀孕、病毒感染、严重的情绪应激，也有可能引发这种疾病。现在的统计数据显示，目前的医生医院并没有很丰富的经验来诊断这种病。

基因学的研究表明，绝大多数乳糜泻患者体内有两类HLA-DQ蛋白中的一种。几乎所有的患者不是有HLA-DQ2等位基因的变异就是有HLA-DQ8等位基因的变异(较少见)。HLA-DQ一般有七个变种(即DQ2和DQ4-DQ9)。超过95%的患者有DQ2或DQ8的亚型，这是从家庭遗传来的。这些基因使此病风险增加。通过我们的基因检测可以预测您患病风险，如果您是高风险人群，就请赶快咨询您的医生，安排临床诊断。

确诊的最好方法是进行小肠黏膜活检。但由于小肠黏膜活检并不是一项容易开展的检查，所以血液中特殊抗体的检测往往成为基本诊断方法。由于对此病比较陌生，因此更应该积极发现和诊断。如果出现可疑症状可以进行血液特殊抗体的检查，包括：抗麦胶蛋白抗体、抗组织转谷氨酰胺酶抗体和抗肌内膜抗体。抗体又分为免疫球蛋白A和免疫球蛋白G，所以血液检查一共六项。一旦抗体水平呈阳性，就应采取无麸质饮食治疗。治疗后观察您情况好转程度和复查血液抗体水平。如果是您的孩子有麸质过敏，就请特别注意，如有情况好转，特别是儿童生长发育速度回升，就必须坚持终身无麸质饮食治疗。这样既可改善生活质量，又可预防糖尿病、癌症、不孕症等严重并发症的发生。

【治疗】

目前为止，麸质过敏症是无法治疗的。幸运的是，只要不吃含有麸质蛋白或叫面筋蛋白的食物，它就不会发作。这就是“无面筋蛋白”食品出现的原因。

就粮食而言，面筋蛋白存在于小麦、大麦和燕麦的面粉中，在其它粮食原料中并不存在。但是，现代食品，尤其是许多配方食品，含有各种来源的原料，其中就可能含有一些面筋蛋白。麸质过敏症患者对于面筋蛋白非常敏感，很少量的面筋蛋白就能够引发症状。普通小麦面粉中含有百分之十几的面筋蛋白，已经太高了。美国食品药品监督管理局FDA在2007年一月份发布的“无面筋蛋白”食品的标注要求中规定含量不超过20%才可以称为“无面筋蛋白”。

直结肠癌俗称结肠癌或肠癌，是一种在结肠或直肠（即大肠的一部分）或在阑尾中的细胞生长失控引起的癌症。遗传分析表明：结肠肿瘤和直肠肿瘤从基因来说基本上都是相同的癌症。肠癌的症状通常包括直肠出血和贫血，有时伴有体重减轻和排便习惯改变。结肠癌在我国的发病率有增高的趋势。发病原因与遗传、结肠腺瘤、息肉病、慢性炎症性病变、少纤维、高脂肪饮食习惯等有一定关系。结肠癌起病隐匿，早期常无明显的临床表现，病情发展较慢，出现明显的症状时大多已到了中晚期，死亡率仅次于肺癌和肝癌，占我国恶性肿瘤第三位。结肠癌就是这样一个严重危害人们健康的可怕杀手。

各地资料显示随着人民生活水平的提高，饮食结构的改变，其发病率呈逐年上各趋势，尽管大肠癌的确切发病机理尚未完全阐明，对肿瘤发病机制的进一步研究，使人们已从过去单一的物理致癌、化学致癌、病毒致癌、突变致癌学说上升到多步骤、多因素综合致癌理论。目前，人们已逐渐接受这种观点，即大肠癌的发生是一个渐变的过程，涉及多个癌基因的激活和抑癌基因的失活。

【致病因素】

- **环境因素**：经研究证明，在各种环境因素中，以饮食因素最重要，大肠癌的发病率与食物中的高脂肪消耗量有正相关关系。另外，也可能与微量元素缺乏、生活习惯改变有关。
- **遗传因素**：如果某人的一级亲属比如说父母得过结肠癌，他患此病危险性要比常人高8倍。大约1/4的新发病人有结肠癌家族史。家族性结肠息肉病是一种常染色体显性遗传病，家族中患病率可达50%，如不治疗，10岁以后均有患结肠癌的可能。
- **大肠腺瘤**：尸检材料研究发现，大肠腺瘤的发病情况与大肠癌基本一致。据统计，单个腺瘤的病人其大肠癌的发生率比无腺瘤者高5倍，多个腺瘤者比单个腺瘤患者高出1倍。绒毛样腺瘤样息肉易发展成癌，恶变率约为25%，管状腺瘤样息肉恶变率为1-5%。
- **慢性大肠炎症**：据报道，肠癌流行与血吸虫病的流行区域呈正相关，一般认为，由于血吸虫而导致肠道的炎性改变，其中一部分会发生癌变。肠道的其他慢性炎症也有癌变的可能，如克隆氏病或溃疡性结肠炎患者发生结肠癌的危险性是常人的30倍。

【症状】

- **早期症状**：最早期可有腹胀、不适、消化不良样症状，其中右半结肠癌时，多为腹痛不适或隐痛。早期结肠癌的症状开始时可为间歇性，后转为持续性。大便习惯的改变，也是属于早期结肠癌的症状表现之一。当右半结肠癌时表现为早期粪便稀薄，有脓血，排便次数增多，当结肠癌的癌肿继续增大影响到粪便的通过时还可出现交替出现的腹泻与便秘，而左半结肠癌则多表现为排便困难，并随结肠癌的病情发展而不断加重。
- **腹部包块**：为瘤体或与网膜、周围组织浸润的肿块，质硬，形体不规则，有的可随肠管有一定的活动度，晚期时肿瘤浸润严重，肿块可固定。
- **肠梗阻表现**：为不全性或完全性低位肠梗阻症状，如

腹胀，腹痛，便秘或便闭。结肠肿瘤的常见症状是体检可见腹隆、肠型、局部有压痛，并可闻及亢进的肠鸣音。左半结肠肠腔相对狭小，粪便至此已粘稠成形，且该部多为浸润型癌，肠腔环状狭窄，因此较早出现肠梗阻症状。

• **中毒症状**：也是属于结肠癌的临床表现之一，由于结肠癌的肿瘤溃烂失血和毒素吸收，常可导致结肠癌患者出现贫血、低热、乏力、消瘦、浮肿等症状，其中尤以贫血、消瘦为著。右半结肠血运及淋巴丰富，吸收能力强，癌肿多为软癌，易溃烂、坏死致出血感染，因此以中毒症状为主。

• **晚期症状**：有黄疸、腹水、浮肿等肝转移征象，以及恶病质，直肠前凹肿块，锁骨上淋巴结肿大等肿瘤远处扩散转移的表现。

【诊断、预防和治疗措施】

结直肠癌属危害严重的消化道恶性肿瘤，我国结直肠癌发病率逐年上升，每年新增病例高达40万人。在近日举行的全国结直肠癌临床研究会议上，专家表示，健康人群应尽早做基因检测，这对提早选择预防方案及个体化治疗至关重要。

结肠癌的早期症状多不为病人注意，就医时也常以“痢疾”、“肠炎”等病处理，一旦出现中毒症状或梗阻症状以及触及腹块时已非早期，因此，如果病人出现无特殊诱因的大便习惯改变，持续性腹泻或便秘；出现便频、粪便伴脓血、粘液、血便；或出现持续性腹痛、胀气、腹部不适，经一般治疗无效者，均应作进一步检查。

【治疗】

结肠癌治疗原则是以手术切除为主的综合治疗，同时联合化疗、放疗等降低手术后复发率，提高生存率。对于不能切除的结肠癌，可采取新辅助化疗，一方面可以降低肿瘤的分生期，使部分不能切除的肿瘤转化为能够切除的肿瘤；另一方面可延长患者的生存时间，提高患者的生存质量。

【疾病预防】

世界卫生组织提出了预防结肠癌的十六字方针，即“合理膳食、适量运动、戒烟限酒、心理平衡”。具体措施包括以下方面：

- **定期检查**：对大肠癌的高危人群，如40岁以上男性，家族性多发性肠息肉患者，溃疡性结肠炎患者，慢性血吸虫病患者及有大肠癌家族史的人应定期检查，警惕大肠癌的信号及早期症状，如大便习惯改变，



腹泻、便秘交替，大便带血或黑便，大便形状变扁变细等。

- **改善饮食习惯：**改变以肉类及高蛋白食物为主食的习惯。少吃高脂肪性食物，特别是要控制动物性脂肪的摄入。合理安排每日饮食，多吃新鲜水果、蔬菜等含有丰富的碳水化合物及粗纤维的食物，适当增加主食中粗粮、杂粮的比例，不宜过细过精。
- **防治肠道疾病：**积极预防各种息肉、慢性肠炎（包括溃疡性结肠炎）、血吸虫病、慢性痢疾等，对于肠道息肉更应及早处理。大肠息肉分为五大类，即腺瘤性息肉、炎症性息肉、错构瘤性息肉、生化性息肉及黏膜肥大赘生物等，其中腺瘤性息肉是真性肿瘤性息肉，是结肠癌的癌前病变，所以当发现结肠腺瘤时，应在良性腺瘤阶段予以摘除，并进行病理学检查。如果不早期治疗，绝大多数会变成大肠癌。另外，应积极治疗习惯性便秘，注意保持大便通畅。
- **化学药物预防：**目前用于结肠癌预防的药物主要有：
 - 抗氧化剂：其作用机制为保护DNA免受自由基的损伤，它们包括维生素C和E、β2胡萝卜素、叶酸等。一项持续8年的研究显示，50-69岁的男性吸烟者，服用维生素E组与安慰剂对照组比较，结直肠癌发生率减少16%。
 - 非甾体类抗炎药：这类药物已经被证实能够抑制结肠癌的发生。有研究表明，阿司匹林和非甾体类抗炎药具有减少结肠癌发病的作用。规则服用阿司匹林或非甾体类抗炎药（每个月至少16日，每年3个月以上）的对象，结肠癌发病的危险度降低50%，死于结肠癌的危险度减少40%。
 - 其它正在研究的有关药物有：过氧化酶增殖物活化受体配体、二甲亚砜（DMF）、钙剂（结合胆酸）、维生素D、表皮生长因子受体抑制剂、酪氨酸激酶抑制剂、血管内皮生长因子抑制剂、基质金属蛋白酶抑制剂等。
- **积极锻炼：**寻找适合自己的锻炼方式，增强体质，提高免疫力，自我放松，缓解压力，保持良好的心态。

【饮食注意】

研究证明，高脂肪膳食会促进肠道肿瘤的发生。美国不同移民人群的研究显示，亚洲本土的华人结肠癌发生率比较低，而出生于美国的华裔后代的结肠癌发生率较高。脂肪摄入量与结肠癌发病呈正相关，但不同类型的脂肪对结肠癌发病的作用完全不一样。动物来源的饱和脂肪与结肠癌发病的关系最为密切。植物油与结肠癌发病无关，而富含不饱和脂肪酸的鱼油，则具有结肠癌的预防作用。因此，应合理安排每日饮食，多吃新鲜水果、蔬菜等含有丰富的碳水化合物及粗纤维的食物，适当增加主食中粗粮、杂粮的比例，不宜过细过精。

高脂肪、高蛋白、低纤维饮食所产生的致癌物质多，作用于大肠时间长，必然导致大肠癌的发生率增加。因此，少吃或不吃富含饱和脂肪和胆固醇的食物，包括：猪油、牛油、肥肉、动物内脏、鱼子等。植物油限制于每人每日20-30克左右（约合2-3汤匙）。不吃或少吃油炸食品。适量食用含不饱和脂肪酸的食物，如橄榄油、金枪鱼等。每日补充膳食纤维35克以上。多吃富含膳食纤维的食物：魔

芋、大豆及其制品、新鲜蔬菜和水果、海藻类等。用部分粗粮替代细粮。多吃新鲜蔬菜和水果，以补充胡萝卜素和维生素C。适量食用核桃、花生、奶制品、海产品等，以补充维生素E。注意摄取麦芽、鱼类、蘑菇等富含微量元素硒的食物。

肠癌病人禁忌辛辣食物，辣椒、胡椒等食物对肛门有刺激作用，一定不能吃。结肠癌术后的病人，手术后注意加强护理和饮食营养，促进病人身体恢复。初期不能正常进食时，应以静脉补液为主。能够进食后，饮食要以流食开始，逐渐过渡到半流食、软食，待胃肠道逐步适应后再增加其它饮食。应注意不要吃过多的油脂，要合理搭配糖、脂肪、蛋白质、矿物质、维生素等食物，每天都要有谷类、瘦肉、鱼、蛋、乳、各类蔬菜及豆制品，每一种的量不要过多。这样才能补充体内所需的各种营养。



慢性阻塞性肺病（Chronic Obstructive Pulmonary Disease, COPD），是一种阻碍正常呼吸的致命肺病，包括两类：慢性支气管炎（chronic bronchitis）及肺气肿。有90%的成因均可归究于吸烟或二手烟。2004年，全世界估计有6400万人患有慢性阻塞性肺病。2005年，有超过300万人死于慢性阻塞性肺病，相当于当年全世界所有死亡的5%。将近90%的慢性阻塞性肺病死亡发生在低收入和中等收入国家。

慢性阻塞性肺病的原发性原因是烟草烟雾（抽烟或吸入二手烟雾）。部分由于在高收入国家中妇女烟草使用的增加，该疾病现在对男性和女性的影响几乎是相同的。

慢性阻塞性肺病无法治愈，但通过治疗可以减缓疾病的发展。如果没有消除相关环境危险因素，特别是消除接触烟草烟雾危险的干预措施，预计未来的十年中慢性阻塞性肺病造成的死亡将增加超过30%。

慢性阻塞性肺病是一种以持续阻塞来自肺部的气流为特征的肺部疾病，它是一种阻碍正常呼吸且诊断不足、威胁生命的肺病，是无法完全可逆的。我们所熟悉的术语“慢性支气管炎和肺气肿”将不再使用；它们现在包含在慢性阻塞性肺病的诊断之中。

【症状】

慢性阻塞性肺病的最普遍症状是呼吸困难（所谓“透不过气来”），痰（气管中唾液和粘液的混合物）出现异常，以及慢性的咳嗽。随着病情的逐渐恶化，像爬一段较短的楼梯或提一个手提箱这样的日常活动，都会变得非常困难。

【诊断和治疗】

慢性阻塞性肺病是通过一种叫做“肺活量测定法”的简单诊断措施来确诊的。该措施通过测量人吸入和呼出的空气量，以及空气流入和流出肺部的最快速度来诊断疾病。由于慢性阻塞性肺病发展缓慢，通常获得诊断的人都要在40或40岁以上。

慢性阻塞性肺病是无法治愈的。对该疾病不同的治疗方式能帮助控制该疾病的症状，并提高患者的生活质量，例如，帮助扩张肺部主要气道的药品能够改善呼吸困难。

治疗慢性阻塞性肺病方法的可得性视资源情况的不同而存有差异。世卫组织已经发布了一份指南，对存在资源匮乏情况时利用初级卫生保健方法管理慢性阻塞性肺病问题的具体建议。

【谁处于危险中？】

曾经一度，慢性阻塞性肺病在男性中更为普遍，但是因为高收入国家妇女使用烟草人数的增加，以及低收入国家的人们接触室内空气污染（例如做饭和加热使用的固体燃料）具有的更高危险，现在该疾病对男性和女性的影响几乎是同样的。将近90%的慢性阻塞性肺病的死亡发生在低收入和中等收入国家。这些国家通常没有实施有效的预防和控制战略，或无法获得这些战略。

【危险因素】

慢性阻塞性肺病是可预防的。慢性阻塞性肺病的原发性原因是烟草烟雾（包括二手烟或被动接触）。其它危险因素包括：

- 室内空气污染（如做饭和加热使用的固体燃料）；
- 室外空气污染；
- 职业灰尘和化学品（蒸汽、刺激物和烟雾）；
- 儿童期频繁的下呼吸道感染；
- 有哮喘病病史者；
- 曾经抽烟者。

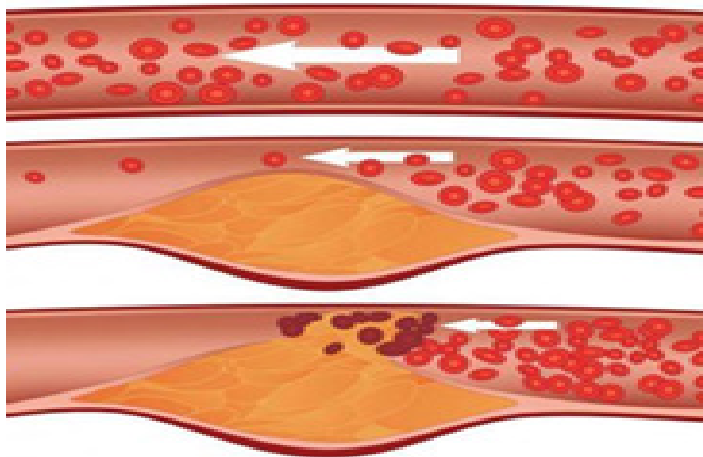
除非采取紧急行动来减少潜在的危险因素，特别是烟草使用，否则在未来十年中慢性阻塞性肺病的死亡人数预计将增加30%以上。

【预防】

COPD患病率高，晚期预后差，严重影响患者的劳动能力和生活质量，加强COPD的早期预防意义重大。COPD早期综合干预即从一般人群、高危人群和患者三个层面，

1. **加强COPD的卫生宣教**，提高民众和患者对COPD的认知度，早期发现、早期诊断是COPD早期综合干预的最基本而又最关键的一步。最近研究结果显示我国约有1/3的COPD患者没有症状或症状不明显，COPD漏诊率较高，我国COPD患者中只有6.5%曾接受过肺功能检查。因此，大力宣传有关COPD的基本知识，促进基层医务工作者和民众对COPD的认知度对早期发现和诊断非常必要。
2. **控烟**：戒烟是目前认为惟一经济有效且防止肺功能恶化的措施。戒烟能使吸烟者的肺功能下降速率减慢，气道反应性下降。长期戒烟的COPD患者的支气管炎细胞发生转变，气道炎症减轻，对吸入性糖皮质激素的反应性增加。越早戒烟，患COPD的危险性越小。
3. **其他综合防治措施**：早期综合预防措施还包括加强劳动保护以减少职业性粉尘、化学物质或其他有害气体的吸入，改善厨房通风环境以及减少空气污染等。冬季保暖防寒，积极预防呼吸道感染，通过锻炼增强体质等可能也有助于COPD的早期预防。其他如接种疫苗、预防呼吸道感染、缓解患者的急性发作、摄入维生素E及蔬菜和水果等可能减少COPD的发病。身体锻炼和康复训练对预防COPD的加重发作也可能有重要作用。





冠状动脉心脏疾病(CAD) 是心脏疾病的一种, 会使心脏肌肉得不到足够的血液, 是使病情变坏的潜在危机。冠状动脉疾病又称为冠心病 (CHD)。冠心病是全球死亡率最高的疾病之一, 根据世界卫生组织2011年的报告, 中国的冠心病死亡人数已列世界第二位。

【成因】

冠状动脉心脏疾病的成因是由于冠状动脉积聚了过多的脂肪、蜡般积聚物所致。这些积聚物由胆固醇、钙与血液里其他物质形成, 称为「冠状动脉粥样硬化斑块」或简称「斑块」。斑块积聚能堵塞冠状动脉, 使之硬化与形状变得不规则。过程称为「冠状动脉硬化」。冠状动脉堵塞可以在单一或多处位置发生, 其严重程度与堵塞位置可以是不相同的。这些积聚物会使冠状动脉慢慢地变得狭窄, 血液因此流动不良, 导致心肌缺氧。由于血液较少流动, 因而导致胸口疼痛(心绞痛)、呼吸困难或其他症状。完全堵塞的冠状动脉会导致心脏病发。

【症状】

由于冠状动脉心脏病(冠状动脉堵塞)可以经多年累积而成, 其症状经常会被忽略, 直至堵塞情况严重, 往往在对生命造成威胁才被发现。您可能会首先注意到自己的症状, 当您的心脏负荷增加时, 例如做运动。然而, 这些症状亦可于休息或无活动时出现。

冠状动脉心脏病的症状因人而异, 但一般典型的症状包括:

- 胸口不适或疼痛(心绞痛)
- 呼吸困难
- 运动时极度疲惫
- 腿部肿胀
- 肩部或手臂感觉疼痛
- 女性可能发生非典型胸口疼痛。这可以是短暂或尖锐的疼痛, 通常出现于腹部、背部或手臂。
- 女性较男性容易出现心脏病的其他警告征兆, 例如恶心与背部或下颌疼痛。有些时候心脏病也可以在没有任何征兆或症状下发生。

【风险因素】

一般来说, 某些冠状动脉硬化的情况会随着年纪增长而出现。然而, 某些风险因素可能加速这过程:

- 年龄(45岁以上男性, 及55岁以上女性)
- 家族心脏病病史
- 吸烟
- 高血压
- 「坏」胆固醇(低密度脂蛋白)过高;
- 「好」胆固醇(高密度脂蛋白)过低
- 某些疾病, 如糖尿病
- 过重或肥胖
- 缺乏运动
- 胸部曾接受某些放射治疗
- 压力
- 男性患上冠状动脉疾病的风险比女性高。女性在更年期后, 患上此病的风险也会增加。

【诊断和预防措施】

如果您携带高风险的冠心病基因, 请立即咨询专门研究心脏、冠状动脉与静脉疾病的心脏科医生。诊断时, 医生会询问您的症状、病史与高危因素。根据这些资料, 医生或会要求您进行测试, 了解您的冠状动脉的健康状况。最普遍的测试包括:

- 心电图(ECG 或 EKG)
- 超声波心电图(ECHO)
- 压力测试
- 核子心脏造影/核子压力测试
- 电子束电脑断层素描(EBCT)
- 磁力共振素描(MRA)
- 血管造影术
- 血管内超音波素描(IVUS)
- X-光
- 验血
- CT 血管造影术

【预防】

预防冠心病, 首先要培养乐观的情绪, 这是由于不良心理状态与冠心病的发作有着密切的关系。《黄帝内经》指出:“悲哀愁忧则心动, 心动则五脏六腑皆摇”, 这说明, 精神情绪不佳会严重损伤心的功能。但喜乐过度, 则又可使心神受伤。故应保持七情平和、情绪乐观, 避免过度的喜怒、

忧虑等不良情绪。对于生活中的重大变故, 宜保持冷静的头脑, 既不可漫不经心, 又不必操之过急, 以保证稳定的心理状态。早在五十年代, 国外就有人注意一个人的个性特点, 特别是行为反应模式与冠心病的发病相关: 具有A型模式的人(有不可抑制的进取心, 争取获胜的心、醉心于工作, 常有时间紧迫感)在年龄、吸烟量、饮食条件与B型模式(喜欢松散、悠闲生活、无时间紧迫感)相类似的情况下, 冠心病的发病率为B型模式者的二倍, 而A型模式者得冠心病后的复发率为B型者的五倍。此外, 在长期随访中, 凡死于冠心病者, A型为B型的三倍。

冠状动脉疾病已被确定的最常见的危险因素包括吸烟、家族遗传史、高血压、肥胖、糖尿病、大量饮酒、缺乏运动、压力、和高脂血症。吸烟与约54%的病例有关、肥胖与20%的病例有关、缺乏运动与7-12%的病例有关。工作压力似乎扮演了次要的角色占约3%。因此，生活方式的改变已被证明能有效地减少（和针对饮食来说，甚至能扭转）冠状动脉疾病。饮食、控制体重、戒烟、避免食用反式脂肪（有部分氢化油）、锻炼，如散步、慢跑或游泳，这些随着时间的推移都可以帮助降低血压和血液中胆固醇的量。

降低胆固醇的他汀类药物可以减少冠心病的风险；治疗高血压的ACE抑制剂可降低复发性心肌梗死的风险；用于高血压患者降低血压的钙通道阻滞剂，对一些高危人群有各种好处；用于管理心律失常的 β -受体阻滞剂，可保护心脏在第一次心脏病发作后（二级预防）避免第二次心脏病发作（心肌梗死），它对冠状动脉疾病也表现出一定的有利影响。如果您有任何关于冠状动脉心脏疾病的担忧和用药问题，请向您的医生咨询，并在他的指导下使用药物。

在寒冷、潮湿和大风天气，冠心病发病率高是因为寒冷刺激，特别是迎风疾走，易使交感神经兴奋，使心率加快，血压升高，体循环血管收缩，外周阻力增加，心肌耗氧量增多，同时，也可诱发冠状动脉痉挛，使管腔持续闭塞或挤压斑块使内膜损伤、血小板聚集或血栓形成使管腔急性堵塞，也可导致急性心肌梗塞。因此，在高发季节里，冠心病患者应注意御寒保暖，减少户外活动，以防疾病发生。

克罗恩病（Crohn）也被称为节段性回肠炎综合征和局限性肠炎。它是一种炎症性肠疾病，会影响从口腔到肛门的胃肠道的任何部分，从而引起各种各样的症状。它主要引起腹痛、腹泻（如果炎症最严重时可能伴有流血）、呕吐（可以是连续的）或体重减轻，并且可能导致胃肠道以外的并发症，如皮疹（如结节性红斑）、关节炎、眼睛发炎、疲倦、注意力不集中。克罗恩病也会增加血液凝块的风险；小腿肿胀疼痛可能是下肢深静脉血栓的一个标志，而呼吸困难可能是由肺动脉栓塞导致的。

克罗恩病原来在北美地区发病率较高，国内罕见。但有资料显示，近10年来，我国克罗恩病发病率从十万分之一迅速上升到十万分之二十，15~30岁青壮年是易发人群，如今已经成为国内消化科的常见病。

【病因】

克罗恩病病因尚未明，可能为多种致病因素的综合作用。克罗恩病是由环境、免疫、和细菌因素之间的相互作用引起的，易发生在有遗传易感性的人身上。这将导致一种慢性炎症性疾病，其机体的免疫系统攻击胃肠道，可能冲着微生物抗原。克罗恩病过去曾被错误地描述为是一种自身免疫性疾病。最近的研究描述它是一种免疫缺陷状态。

遗传易感性：

- 遗传因素：大量资料表明，克罗恩病与遗传因素有关。遗传因素究竟如何影响本病的发生尚不清楚。有人认为遗传基因决定机体的免疫反应，炎症性肠病患者的遗传因素决定其对一些肠腔内的抗原物质具有过强的免疫应答反应。
- 易感性的改变：目前多数学者认为，克罗恩病的发生可能与机体对肠道内多种抗原刺激的免疫应答反应异常有关。越来越多的证据表明，克罗恩病患者固有膜的T细胞激活增强，包括T细胞激活的表面标志表达增加，T细胞细胞活素生成增加，以及细胞毒T细胞功能增加。这种T细胞激活的增加导致了效应细胞（如中性白细胞）的聚集。并随后合成破坏性物质（如蛋白酶和反应性氧代谢产物），由此造成克罗恩病肠损伤。

外源性因素：

- 感染因素：细菌或病毒感染
- 环境因素：城区居民较农村人群的发病率高。一些研究表明，口服避孕药使炎症性肠病的发病危险增加。大量研究证明吸烟者患Crohn病的危险增加。而且吸烟可以增加Crohn病复发的可能性。其机制尚不清楚。一些潜在的环境因素可激发Crohn病的发生。食用精制糖增加已被确认是一不利因素。一个普通的产期也可作为一种刺激因素而使一些孕妇于产后发生Crohn病。

【常见症状】

Crohn病起病隐袭，早期常无症状，或症状轻微，易被忽略。从有症状到确诊，一般平均1~3年。病程常为慢性、反复发作性。多见于青年，女略多于男。

- 全身表现：体重下降，日渐消瘦为最常见症状。约1/3病人有低热或中等发热，不伴发冷，此时常为活动

性病变或有并发症出现。

- 腹痛：为最多见的症状，间歇性发作。
- 排便改变：大部分病人有腹泻，多为间歇性发作，大便次数与病变范围有关。
- 恶心和呕吐：病变侵犯胃和十二指肠、空肠、回肠，或形成肠管狭窄引起部分肠梗阻时，则出现恶心、呕吐、腹痛等症状。
- 营养缺乏：营养不良的程度与病变的范围和部位有密切关系。表现为：贫血、低蛋白血症、维生素缺乏、电解质紊乱等。钙缺乏，可见骨质疏松，四肢躯干疼痛。幼年及青春期的病人可因营养不良而出现生长迟缓，成熟期延迟。手术治疗后可好转。
- 妊娠：妊娠可使病情恶化。如在妊娠期发生本病，对胎儿和母亲都将造成威胁，易发生死胎、流产、早产、胎儿畸形等。
- 肛门和直肠病变：肛门周围或直肠周围脓肿。
- 常见体征：病变侵犯的部位不同，其体征亦各异。在病变的部位可触及肿块，局部有压痛。以右下腹部肿块较为多见，形状为腊肠样，边界不清，比较固定。
- 其他表现：本病可伴发多发性关节炎。皮肤可出现荨麻疹、多形性红斑、结节性红斑等。此外，可出现结膜炎，虹膜睫状体炎、角膜溃疡、角膜炎。还可发生脂肪肝、淀粉样变性、肝硬化、原发性硬化性胆管炎等。

【诊断和预防措施】

Crohn病临床诊断比较困难，往往需要许多的测试来协助医生作出诊断。即使在一组完全的测试中，都有可能无法完全肯定地诊断克罗恩氏病；结肠镜检查诊断此病约有70%的有效率，进一步的测试，效果较差。小肠的疾病诊断特别困难，因为传统的结肠镜检查只能达到结肠和小肠下部。

克罗恩病与遗传有关，主要与NOD2基因的变异及其蛋白质有关，因它们能感应细菌细胞壁。超过30个基因被发现与该疾病相关。患者的兄弟姐妹有30倍以上可能性有此病。男性和女性受到同等程度的影响。吸烟者比不吸烟者两倍更容易患上克罗恩病。因此，对那些遗传风险增加的人，通过停止吸烟可以降低他们患病的危险。吸烟会增加活动性疾病复发（爆发）的风险。在美国在20世纪60年代引用的荷尔蒙避孕药与发病率急剧增加有关，其中一个假设是，这些药物对消化系统的作用类似于吸烟。身心的压力有时也被声称加剧克罗恩病。

某些生活方式的改变可以减轻症状，包括饮食调整、基本饮食、适当水分，少量多餐，而不是大餐。在工业化国家克罗恩病发病率的增加表明环境是一个因素。克罗恩病还与增量摄入动物蛋白，乳蛋白有关，也与Omega-6对Omega-3多不饱和脂肪酸的比例增加有关。那些食用植物蛋白的人似乎克罗恩病的发病率较低。食用鱼蛋白与患此病没有任何关联。经常锻炼，健康的饮食，充足的睡眠可以帮助减轻疲劳。



I型糖尿病（旧称青少年糖尿病或胰岛素依赖型糖尿病）是糖尿病的一种类型，它与2型糖尿病的发病机理完全不同，属于自体免疫性疾病，可能是由于自体免疫系统破坏产生胰岛素的胰腺胰岛β细胞引起的，因此患者必须注射胰岛素治疗，目前世界上对此病没有治愈方法。根据国际糖尿病联合会（IDF）发布的数据，全世界目前约有3000万1型糖尿病患者。2009年，欧洲糖尿病研究项目对17个国家的糖尿病病历进行对照后称，1型糖尿病不仅在以每年3.9%的发病率逐年上升，而且在5岁以下儿童中的发病率增速最快。该项研究预测，到2020年，5岁以下儿童新增1型糖尿病的患者将翻倍。世界卫生组织的一项调查显示，北美的1型糖尿病发病率以每年5.3%的速度上升，在亚洲这一增速为每年4%。

【症状】

典型的1型糖尿病发病症状包括：多尿、口渴、易饿以及体重减轻等等，俗称“三多一少”：即多饮、多尿、多食和消瘦。它的主要特征是血浆葡萄糖水平增高，因体内胰岛素分泌不足而引起的糖、脂肪、蛋白质代谢紊乱，从而影响正常生理活动。1型糖尿病患者多发于儿童及青少年，发病通常较急症状较明显，甚至发生酮症酸中毒；胰岛功能差，血浆C肽水平低甚至无法测出；相关抗体如血谷氨酸脱羧酶抗体（GAD）、胰岛素细胞抗体（ICA）及或胰岛素自身抗体（IAA）阳性率高。

【发病原因】

- **基因：**1型糖尿病是一种多基因遗传性疾病，这意味着许多不同的基因影响其发病。根据基因位点或位点的组合，它可以是显性的、隐性的、或介于两者之间。影响最强的基因是IDDM1，它位于6p21染色区域的6号染色体上的MHC II类区域。此基因的某些变体会增加一种危险，就是降低组织相容性，这是1型糖尿病的特点。1型糖尿病有很强的遗传基础。如果父亲有此病，其孩子患1型糖尿病的风险约为10%；如果兄弟姐妹有此病，则风险约10%；如果母亲有1型糖尿病并且在25岁以下生的孩子，其风险约4%；如果母亲有1型糖尿病并且在25岁以上生的孩子，其风险约1%。
- **自身抗体：**胰岛β细胞会制造一些识别自身细胞的抗体，称作自身抗体。有三种自身抗体常在1型糖尿病患者身上发现，它们分别识别：

- 胰岛细胞
- 胰岛素分子
- GAD蛋白

这些抗体往往在1型糖尿病在患者身上被确诊之前就存在于患者体内了，一般都在表现出糖尿病症状之前，它们有可能会协助自身免疫系统将自身产生胰岛素的胰岛β细胞杀死。据统计，在1型糖尿病患者中，大约存在70%-80%的人有胰岛细胞抗体，30-50%的人有胰岛素抗体，80-95%的人有GAD抗体。

- **病毒：**很多1型糖尿病患者发病前都有过病毒感染的经历，比如病毒性感冒等等，一些科学家怀疑病毒是造成1型糖尿病的原因。
- **氧自由基：**氧自由基是人体中很多化学反应的副产物，它们所到之处常常给人体带来很多问题。正常情况下，人体会消灭这些自由基，但在某些情况下，比如吸烟、空气污染、节食、甚至遗传因素都可能造成体内过多的自由基，使得身体无法处理。这些氧自由基加速人体衰老，并可能导致很多种疾病，如肌萎缩性侧索硬化症，Lou Gehrig氏症等等。一些研究者认为氧自由基可能也是导致1型糖尿病的因素之一。因为胰岛细胞降解自由基的酶非常少，所以过多的氧自由基可能会破坏胰腺细胞。
- **化学品及药物：**很多化学品已经被证明会引发1型糖尿病，比如吡甲硝苯脲（毒鼠强的主要成分），一种用于治疗肺炎的药物Pentamidine，一种抗癌药物“乐拿舒”都有可能导致1型糖尿病。还有另外一些化学品被证实可导致动物的糖尿病，但科学家还不知道在人类身上是否有同样的效果。

【诊断和预防措施】

目前人类还无法治愈1型糖尿病，但还是可以通过基因预测，制定科学合理的方法，使绝大多数1型糖尿病患者过上正常的生活，保证他们和其他人有同等的生命质量和寿命。糖尿病的综合防治必须以健康教育、生活方式改变、心态调整为前提；以饮食、运动、药物等综合治疗手段为原则；同时，必须调动患者本人和家属的，方能取得满意的效果。

1型糖尿病必须通过注射胰岛素治疗，配合计算摄入食物的碳水化合物含量以及热量，用血糖仪监测血糖，同时坚持运动锻炼身体，健康合理饮食保证营养全面。

如果不采取任何治疗，可能会引发高血糖导致的酮症酸中毒，长期可导致糖尿病肾病、糖尿病视网膜病变等多种糖尿病并发症。

1型糖尿病常见于儿童，家长往往对胰岛素治疗望而却步，其实对1型糖尿病而言，胰岛素治疗是必须的。只不过对儿童糖尿病这一特殊群体，需更谨慎胰岛素治疗中的一些问题，如需要选择专用注射器、胰岛素笔、胰岛素泵、无针注射器等；家长应根据儿童的血糖水平、进食量、活动量等适时调整胰岛素剂量；患儿大脑对低血糖较成年人敏感，因此更易发生低血糖，家长或医生应反复告知患儿低血糖的一些症状如饥饿感、手抖、出汗等，患儿也应随身携带含糖食



品，严重请到医院就诊。另外，儿童或青少年由于上学等活动限制，可以考虑门冬胰岛素，门冬胰岛素为胰岛素类似物，注射不受进餐时间的限制，更方便，2010年在中国获批准用于2岁以上的儿童及青少年糖尿病。

另外，对于青少年和儿童1型糖尿病患者，血糖的控制目标和成人有所不同，因为这部分人群血糖多变不易控制，而且在发育中的大脑比成年人的大脑更容易受到低血糖的损害，所以血糖控制不宜过分严格。

糖尿病的特点是复发性或持续性高血糖，它通过下列任何一项的显示就可得到诊断：

- 空腹血糖水平达到或超过7.0毫摩尔/升（126毫克/分升）
- 在作葡萄糖耐量试验中，如果口服75g葡萄糖后两小时，血糖达到或超过11.1毫摩尔/升（200毫克/分升）
- 有高血糖症状并且休闲血糖达到或超过11.1毫摩尔/升（200毫克/分升）
- 糖化血红蛋白（hemoglobin A1C）达到或高于6.5。

（此标准是2010年由美国糖尿病协会建议的，但还没有被世界卫生组织采用）。

1型糖尿病目前是无法预防的。但不用胰岛素加以治疗的话，它最终的结果是致命的。注射胰岛素是最常用，也是最有效的方法。其他替代的方法有胰腺移植和胰岛细胞移植。



II型糖尿病（非胰岛素依赖型糖尿病（NIDDM）或成人发病型糖尿病）是一种代谢疾病。主要由胰岛素抵抗力和胰岛素相对缺乏引起。其特征表现为高血糖。1型糖尿病与它不同的是，患者身体因为胰脏里的胰岛细胞已经损坏，所以完全丧失了生产胰岛素的功能。2型糖尿病的典型症状是过度口渴，尿频，常有饥饿感。2型糖尿病约占90%的糖尿病病例，其他的10%主要包括1型糖尿病和妊娠糖尿病。在那些对此病有易感基因的人中，肥胖被认为是引起2型糖尿病的首要原因。

据国际糖尿病联盟（International Diabetes Federation, IDF）统计，20世纪90年代全球糖尿病患者约为1亿人，然而，到2007年，该数字已迅速增长到2.46亿人。预计2025年，全球将有3.8亿人受到糖尿病的困扰。目前，我国已成为仅次于印度的糖尿病第二大国。由中华医学学会糖尿病学分会最新完成的中国糖尿病流行病学调查显示：目前我国城镇人口中，糖尿病患者约4100万人，在20~70岁的人群中，男性糖尿病发病率已达12%，比女性和总人口的发病率均高出约2%。人口老龄化和生活方式的改变使我国糖尿病患病率呈明显上升趋势。据国家卫生部调查显示，我国每天新增约3000例，每年增加约120万糖尿病患者，其中约95%为2型糖尿病患者。

【危险因素】

- **遗传因素**：2型糖尿病的发病机理尚未明了，但遗传因素已被确认。在同卵双胞胎中有一个有糖尿病，则另一个在他一生中患糖尿病的机率将大于90%，而非双胞胎兄弟姐妹患糖尿病机率是25~50%。截至2011年，已有超过36个基因被发现与2型糖尿病有关。所有这些基因加起来仍然只占此病的总的遗传因素中的10%。因此，更多的研究正在开展，以寻找更多糖尿病的遗传标记。国内外学者普遍认为糖尿病存在家族聚集性，国外研究表明，2型糖尿病患者一级亲属的患病率比无糖尿病家族史者高3~10倍，如果父母一方患有糖尿病，则子女一生患糖尿病的危险性可达40%，如果父母双方均患病，其子女的发病率高达25%。国内大量的流行病学资料显示，有糖尿病家族史者糖尿病的患病率要明显高于无家族史者。
- **肥胖**：肥胖是2型糖尿病最重要的易患因素之一。许多研究发现，无论男女，不同年龄组中，超重者2型糖尿病患病率明显高于非超重者，前者大约是后者的3~5倍。
- **体力活动不足**：许多研究发现体力活动不足会增加糖尿病发病的机率，活动较少的人与活动较多的人相比，2型糖尿病的患病率相差2~6倍。有研究表明，体力活动及体育锻炼可增加胰岛素活性标志物的效应，从而改善糖代谢和脂代谢。
- **膳食因素**：高能饮食已确定为2型糖尿病的重要危险因素。2型糖尿病的发生率与膳食中脂肪所提供的能量呈成正比，与膳食碳水化合物所提供的能量百分比呈反比。
- **烟/酒**：在国内糖尿病相关研究中，吸烟与饮酒和糖尿病患病率并无直接关联，但经过年龄进行分层排除了年龄构成差异的影响后，可以确定戒烟者糖尿病的发病率比吸烟者及不吸烟者高。

- **高血压**：许多研究发现高血压患者发展为糖尿病的危险比正常血压者高，然而这可能与二者有共同的危险因素有关。

【诊断和预防措施】

世界卫生组织（WHO）对糖尿病的定义（包括1型和2型）如下：

- 空腹血糖 ≥ 7.0 毫摩尔/升（126毫克/分升）；
- 或在葡萄糖耐量试验中，口服剂量两小时后的血糖 ≥ 11.1 毫摩尔/升（200毫克/分升）

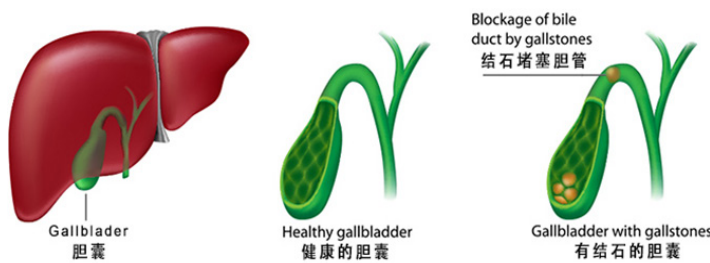


大多数糖尿病病例涉及许多基因，且每个基因都会使2型糖尿病的发病概率增加。通过我们的基因检测，尽早得知您患病的风险，无疑是防患于未然的最佳方法。

通过适当的营养、睡眠和有规律的运动，2型糖尿病的发病可以被推迟或预防。缺乏运动被认为是造成7%患者发病的原因。有遗传风险的人将会受益于积极的生活方式和规律的运动。改变生活方式可以降低一半以上的风险。

饮食因素也影响2型糖尿病的发病风险。过量饮用含糖饮料与发病风险增加有关。饮食中不同的脂肪类型的摄入也有很重要的影响。饱和脂肪和反式脂肪酸会增加发病风险，而多元不饱和脂肪和单元不饱和脂肪会降低发病风险。吃大量的白米饭，似乎也会增加风险。

通过增加锻炼和饮食调整，2型糖尿病高风险人群能得到最初的管理。如果这些措施没有充分降低血糖水平，可能需要药物治疗，如采用二甲双胍或胰岛素。生活方式的调整比服用二甲双胍更有效。对那些用胰岛素的人，通常需要定期检查血糖水平。



胆结石 (Gallstones或Cholelithiasis)，胆管或胆囊产生胆石而引起剧烈的腹痛、黄疸、发烧等症状之疾病，称为「胆结石」。胆结石是最常见的胆道疾病。所谓胆石就是胆汁（从肝脏排出的消化液）的成分发生变化，进而由其成分造成结石。胆囊中的结石称为「胆囊结石」，胆管中的结石称为「胆管结石」。此二者在形成方式、成分、症状上，均具有个别的特征。胆结石可能发生在肝内胆管、胆囊或胆总管。

容易罹患胆石的年龄通常是中年以上，年轻者也有增加的倾向。偶而，新生儿与幼儿也发生同样的情形。性别方面，在欧美是女性比男性多1.5倍至3倍。在日本一般以男性居多，但最近似以女性占多数，特别是年轻女性约为男性的1.5倍。体型瘦者也会罹患胆石，但一般而言，常见于喜欢吃脂肪食物和肥胖的人，胆固醇系统结石即有此倾向。

【致病因素】

- 多个基因联合作用
- 细菌感染
- 血吸虫感染
- 暴饮暴食
- 高脂/低脂饮食
- 胆囊炎
- 不正确生活方式，比如节食减肥
- 其它说法，较闻名的是新陈代谢障碍说、胆汁淤滞胆道说(胆汁郁积)、胆道炎症说、感染说、自律神经失调说等。事实上，是上述各种原因综合所导致的。

最受重视的是上述各种原因所引起的胆汁成分变化。胆固醇在胆汁中处于饱和状态，若产生某种变化，马上结晶成为胆石。胆汁会起变化，多半是具有溶解胆固醇能力的胆汁酸减少。例如胆囊引起炎症，胆汁中的胆汁酸被胆囊壁吸收，而胆固醇不被吸收；使得胆固醇和胆汁酸的比例变大，最后产生胆结石。此外，对于胆固醇的溶解，胆汁中的脂肪酸与卵磷脂也有密切关系。某些细菌，如E. coli会造成胆汁中水溶性胆红素分解，分解后的游离型胆红素再与钙离子形成沉淀即为结石。胆汁淤滞于胆道内也会引起胆汁成分的变化。交感神经与副交感神经等所造成的胆道紧张及运动失调也一样，而且生活条件（例如整日坐着工作的人、有束腹习惯的人、有便秘倾向的人）也有影响。妊娠时与产后的女性也极易造成胆石，这是因为血液和胆汁中的胆固醇增加，且随着胎儿的成长，胆道受压迫而引起胆汁淤滞。荷尔蒙的异常也是原因之一。

【诊断和预防】

胆结石可能无症状，但也可能会引发不适，发作症状如下：

初始症状：在剧痛发作之前，产生上腹部的发胀、恶心、呕吐等现象。有数次发作经验的人，能事先预知。

发作时的症状：急性期可能会产生墨菲式征候(Murphy's sign)，突然出现上腹部的疼痛，且经常偏向稍右侧。疼痛的最强点是在右上腹部，患者常因剧痛而抱着右侧腹弯下腰来，简直痛苦不堪。疼痛会从上腹部扩散至右胸、右背、右肩等胆道之外的地方。胰脏炎也有放散痛的情形，其特征是放射至左背和左肩。

发作时，患者全身出冷汗、感觉寒冷与发抖，有时也发烧。此外，引起强烈的呕吐，在吐出渗有黄色胆汁的东西后才较舒服些。疝痛发作后会出现轻微的黄疸，使粪便呈灰白色、尿液呈浓褐色，这是因为胆石阻塞于胆管，胆汁无法流至肠内所致。

右肋骨下面也会紧张与僵硬，手压时会觉疼痛，也可触摸到发肿的胆囊。

间歇期的症状：在平抑后的间歇期内，通常没有剧烈的症状。只感觉左背部有压迫感，右季肋部会疼痛，上腹部略微发胀而已。有些患者亦会排便异常或便秘，但也有人全无此症状。

【预防】

痛发作中及发作后不久，出现黄疸与发高烧时，应保持安静，注意饮食。避免刺激物、脂肪、不消化物的食用。且在发作后的数日内，多加休息。若在发作之外的时间内沐浴，对身体并无妨碍。只能做某种程度的运动，但诸如高尔夫球、棒球、柔道等需急速扭转腹部之运动，宜尽量避免。有胆石的女性如果妊娠，只会在生产后发作。但很意外地，许多女性却安然地度过，所以不必过于忧虑。若产后两个月不出现症状，即可过正常的生活。

摄取过量脂肪、暴食暴饮，生活不规律、便秘、操劳过度等是产生胆石的诱因。常年坐着工作或有束腹习惯的人，其体内胆汁的流动会变差，最后形成胆石。最好经常伸展四肢，做做运动，减轻腹部的负担。

以下是预防胆结石的简单五步法：

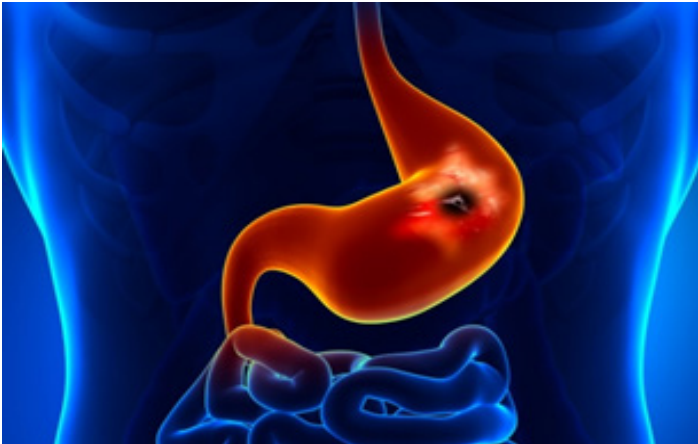
1，识别和消除食物过敏原。詹姆斯Breneman，过敏症专科医师美国学院的食物过敏委员会主席博士发现，食物过敏引起胆囊管的肿胀，阻碍胆汁的流动。当你对吃的食物过敏，你的身体反应通常包括胆囊管肿胀。当食物过敏引起的胆囊管肿胀时，胆汁的流动受阻。过敏的症状造成阻塞类似于石头被卡在导管。Breneman医生发现他的病人100%是过敏引起的胆囊疼痛，但找到病人的过敏原，并清楚过敏原之后，胆囊疼痛就会消失。

2，避免油炸食物，减少您的饱和脂肪（红肉，奶油，黄油和奶酪）的摄入量。

3，吃新鲜水果，蔬菜（尤其是甜菜，朝鲜蓟，蔬菜和十字花科蔬菜，以增加生产胆汁），糙米，小米，藜麦，生坚果和种子来增加你的膳食纤维。

4，限制你的糖摄入 - 大量摄入糖与增加胆结石风险有关。

5，自然胆盐加上二蕊紫苏根 - 这两种物质的共同作用，分解脂肪，减轻腹胀气。



胃癌是指从胃的任何部分所产生的癌症。胃癌和大多数肿瘤一样，要做到早期发现、早期诊断比较困难，其主要原因是病人在早期多无明显的异常感觉，而到了有较典型症状出现时往往已非早期。如果病人能在最初有轻微症状时就引起重视并进行进一步检查和治疗，则基本上可达到满意效果。随着基因技术的发展和推广，通过基因检测筛查易感基因，为胃癌的早期诊断提供了一项新的方法。

根据世界卫生组织估计，胃癌是全世界排名第四个最普遍被诊断的癌症，而且是所有癌症死亡率排名第二高，被视为国际间重要的健康危机。在2006年统计中显示接近有950,000个案例发生，而且大约将近700,000位病人死于这种疾病。胃癌的高发生率包括东亚、南美洲和东欧国家。在台湾地区，胃癌发生率尤其偏高，每100,000人口约有8.52人至9.68人，胃癌名列2006年癌症死亡原因第5位，约有2500人死于胃癌，每100,000人口死亡率为11.4%。

胃癌也是中国最常见的恶性肿瘤之一，在中国其发病率居各类肿瘤的首位，每年约有17万人死于胃癌，几乎接近全部恶性肿瘤死亡人数的1/4，且每年还有2万以上新的胃癌病人产生出来，胃癌确实是一种严重威胁人民身体健康的疾病。

胃癌可发生于任何年龄，但以40~60岁多见，男多于女，约为2:1。其发病原因不明，可能与多种因素，如生活习惯、饮食种类、环境因素、遗传素质、精神因素等有关，也与慢性胃炎、胃息肉、胃黏膜异形增生和肠上皮化生、手术后残胃，以及长期幽门螺杆菌（HP）感染等有一定的关系。胃癌可发生于胃的任何部位，但多见于胃窦部，尤其是胃小弯侧。根据癌组织浸润深度分为早期胃癌和进展期胃癌（中、晚期胃癌）。胃癌早期症状常不明显，如捉摸不定的上腹部不适、隐痛、嗝气、泛酸、食欲减退、轻度贫血等，部分类似胃十二指肠溃疡或慢性胃炎症状。

【病因】

目前所知的胃癌危险因子主要与生活环境、饮食习惯、遗传与免疫因素以及慢性胃病等有关。常见的胃癌“危险因子”如下：

- **遗传** 胃癌的家庭历史，家族内有血亲罹患胃癌，则其它人得胃癌的机会比一般人多2-3倍。但仍有疑

义，因这些人增加胃癌机会可能是由于有较相似的生活环境与饮食习惯。

- **性别** 已知男性发生胃癌的机会是女性的两倍。但到底是性别本身的关系，还是由于男性抽烟喝酒较多所致？仍在等待更多的研究。

- **老化** 胃癌在50岁之后急速增加，年纪的变化扮演相当角色，研究指出或许与萎缩性胃炎在老年人发生率较高有关。

- **血型** 早在1953年就有学者指出血型与胃癌的发生有关，A型的人较其它血型的人，得胃癌的机会多1/5。虽然已知血型是红血球细胞上的抗原，与免疫系统有关，但为何A型血型的人有较高胃癌的发生率并不清楚。

- **幽门螺旋杆菌** 胃的长期的感染这种细菌可引起慢性萎缩性胃炎，及一些免疫发炎反应。幽门螺旋杆菌的感染，会增加得胃癌的机会。

- **食物** 流行病学的研究发现饮食的习惯与其内容与胃癌的发生有相当关系，据统计喜吃熏烤的食物、烧烤的肉类，酱菜咸鱼等盐渍物者，胃癌的发生率较高。也有研究指出胃癌的发生率与盐的消耗成正比。抽烟、喝酒也较容易促进胃癌的发生。在另一方面，吃新鲜水果和蔬菜，食用牛奶和维他命C则相对胃有保护作用，较少发生胃癌。

- **硝酸盐和亚硝酸盐** 食物的保存及调理方式与胃癌的发生有密切的关系，硝酸盐存在于一些蔬菜、某些饮用水，但也使用于肉类的熏制，可使盐渍的肉类看起来较鲜红。食物内的硝酸盐，经肠胃内细菌还原成亚硝酸盐，诸如幽门螺旋杆菌（*Helicobacter pylori*），与其他胺类再形成硝酸胺、亚硝酸胺。动物实验已证实亚硝酸胺为颇强的致癌物，可引起胃里细胞的癌变。另外有一点须特别注意是胃酸溶度太低，容易使细菌在胃里滋生，增加了硝酸胺类的物质在胃里的生成。低温会抑制硝酸盐转变成亚硝酸盐，也有学者指出这或许也是在美国胃癌发生率下降的原因之一，因为本世纪中期后冰箱才在北美洲变成必备的家电用品。

- **慢性萎缩性胃炎与黏膜肠上皮化生** 萎缩性胃炎其胃酸分泌较低，胃黏膜也易形成肠上皮化生，胃癌的机会增加。年龄愈大，慢性萎缩性胃炎与黏膜肠上皮化生的比率也愈高。至于肠上皮化生在病理化验有可分成三种亚型，以分化不完整的第三种亚型产生癌变的机会最高。

- **恶性贫血** 恶性贫血是指因为胃无法生产一种物质，使得维他命B12吸收发生问题并导致缺乏的结果。这些人有1至12%会发生胃癌。

- **Menetrier's疾病** 这疾病也叫做肥厚性胃病，胃皱折不正常增厚，胃酸很低，发生胃癌机会较高。但这疾病十分少见。

- **癌症家族综合症 遗传性非息肉大肠癌或家族性多发性息肉症**，除发生直肠大肠癌的机会较大外，产生胃癌的机率亦较高。

- **胃息肉** 息肉是小的瘤或黏膜长出香菇状的赘物，绝大多数的胃息肉都不会有恶性病变，但是若胃腺性息肉大于2厘米以上，其中30-40%会有恶性变化。

- **烟草和酒精滥用** 这些生活习惯也都会增加胃癌发生机会。

【诊断】

胃癌是难以治愈的，除非它被发现在早期阶段，即其开始蔓延之前。不幸的是，由于早期胃癌很少产生症状，因此，当它被发现作出诊断时，疾病通常已是晚期。所以知道自身的遗传易感性有助于及早采取积极预防措施。

胃癌患者的诊断包括以下一个或所有的检查：

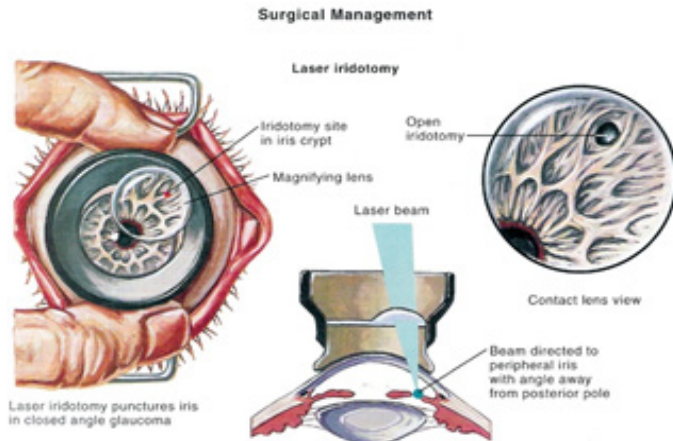
- 胃镜检查是诊断的首选方法。这涉及插入一个光纤相机进到胃里对其进行观查。
- 上消化道系列（可称为钡X光片）
- 全身或腹部计算机断层扫描（CT）可以查出胃癌，但其更多被用来确认对相邻组织的侵入状况、或确定扩散到局部淋巴结的呈现情况。

在胃镜检查中看到的异常组织将被外科医生或肠胃病医生进行穿刺检查。这种组织然后被送到病理学家在显微镜下进行组织学检查，以检查是否存在癌细胞。穿刺检查及随后的组织学分析，是目前一种唯一确认癌细胞存在的方式。

【预防】

- 不吸烟、少饮酒 吸烟与胃癌也有一定的关系，烟雾中含有苯并芘、多环芳香烃、二苯并卡唑等多种致癌或促癌物质，是食管癌和胃癌的病因之一。酒精本身虽不是致癌物质，但烈性酒会刺激胃粘膜，损伤粘膜组织，促进致癌物质的吸收，如果饮酒同时吸烟，其危害性更大。因为酒精可增强细胞膜的通透性，从而加强对烟雾中致癌物质的吸收。
- 少吃或不吃腌菜 腌菜中含有大量的亚硝酸盐和二级胺，在胃内适宜酸度或细菌的作用下，能合成亚硝胺类化合物，这类化合物是很强的致癌物质。所以食品要新鲜，提倡冰箱冷藏。
- 不吃或少吃烟熏和油煎食物。熏鱼和熏肉中含有大量的致癌物质，如3-4苯并芘、环芳烃。油炸、烘烤、烧焦食物和重复使用的高温食油中也含有此类致癌物质，应尽量少食用。
- 不吃霉变的食物 日常生活中常常会遇到发霉变质的食品，霉变是由污染霉菌所引起，霉菌中有些是产毒真菌，是很强的致癌物质，同时某些食物在产毒真菌作用下产生大量的亚硝酸盐和二级胺，进入机体后在一定条件下，胃又可合成亚硝胺类化合物而致癌。
- 要养成良好的饮食习惯 若饮食不定时定量、暴饮暴食、进食过快过烫，对胃是一个损伤性的刺激，与胃癌的发生有一定的关系。同时，食盐摄入量，进餐时好生闷气与胃癌也有关系。
- 多吃新鲜蔬菜和水果 多吃含维生素A、B、E的食物，适当加强蛋白质摄入，以利保护胃粘膜。





青光眼是一种因损害视神经，而导致视力逐渐丧失的慢性疾病。患者往往因眼球内的液体无法正常排泄，而增加对眼睛的压力。青光眼的主要症状为单眼或双眼余光逐渐丧失。如果不及时治疗，视力恶化，一直发展到当您在看东西时，好像您一直看的只是隧道狭小的洞口。

大约有1%的人口有青光眼。因为随着年龄老化，该病变得更为普遍，故专家建议让您的眼睛在40岁开始定期检测。60岁以上的人有最高的青光眼发病率。

【风险因素】

- 家族成员有青光眼病史 — 如父母患有青光眼，则子女的患病几率为20%，如果是兄弟姐妹患有青光眼，则本身患病的几率为50%。
- 年龄介于65—79岁的人群，青光眼的患病几率为3%。如果年龄高于80岁，患病几率为14%。
- 健康状况，如糖尿病、近视和高血压。
- 外用类固醇药物（steroids强的松或可的松）
- 眼压异常高
- 先前眼部受伤

【诊断和预防措施】

在无法预防青光眼的情况下，早期诊断显得异常重要。虽然青光眼主要是由非遗传因素造成的，但它也可以继承。通过基因测试了解您是否对此病有遗传易感性，可以帮助您和您的医生早期发现此病。早期诊断和适合的治疗是控制青光眼和避免并发症的关键。

早期检测的建议有： 在40—65岁期间，每2—4年进行一次检测。

如果您的基因检测风险很高，或者属于下列情况之一，请每1年进行一次检测：

- 处于或高于 65 岁
- 家庭成员有青光眼病史
- 患有糖尿病或慢性炎症
- 先前眼部严重受伤
- 正在服用类固醇（steroid）

Graves病（格雷夫斯病），也叫甲状腺机能亢进，或 Behcet's Disease（贝赛特氏症），也叫狐惑病。

格雷夫斯病是一种自身免疫性疾病。它最常见的影响是在甲状腺，经常导致甲状腺规模增大两倍以上（即甲状腺肿），使其变得过度活跃，常伴随相关的甲亢症状，如心跳加速、肌肉无力、睡眠不安、烦躁。它也会影响眼睛，造成眼胀眼球突出。它还会影响身体的其他系统，包括皮肤、心脏、血液循环和神经系统。

它影响女性人口的2%，有时会出现在分娩后。女性对男性的发病率是5:1至10:1。它具有很强的遗传因素；当一个同卵双胞胎有格雷夫斯病时，其另一个将有25%的发病率。吸烟和暴露于二手烟会影响格雷夫斯病眼部症状的表现，但不会影响甲状腺的表现。



Graves 病典型的眼征

【诊断和预防措施】

- 虽然甲状腺激素测试可能是有用的，特别是用于监测治疗，但诊断通常是在症状的基础上作出的。格雷夫斯病临床上可能会出现以下特征性体征：
 - 眼球突出（一只或两只眼睛的突起）
 - 乏力、体重减轻、而食欲却增加、以及其它甲亢/甲状腺中毒症等症状
- 心脏跳动加快
 - 肌肉无力

据认为，眼眶组织中的成纤维细胞可能表达促甲状腺激素受体（TSHR）。这可以解释为什么一种TSHR抗体可以导致甲状腺和眼睛两个不同器官的疾病。自身抗体产生的触发因素尚不知道，格雷夫斯病是有遗传倾向的，这表明由于遗传的原因，有些人比其他人更容易产生能激活抗体的TSHR。

由于格雷夫斯病是一种自身免疫性疾病，会突然出现，往往发生在晚年。它被认为是病毒或细菌感染触发抗体与人体TSH受体交叉反应（这种现象被称为抗原模仿，也可见于I型糖尿病病例）。有Graves病遗传风险增加的人，可以采取积极的态度，与他们的医生讨论他们的症状，并按需要进行验证性的实验室测试。

HFE遗传性血色病，又名血色沉着症第1型或HFE相关遗传性血色病，是一种遗传病，患者过度摄取铁质，令身体内的总铁质含量达至病理性的水平。人类及与其他动物都没有方法排出多余的铁质，这些铁质会积聚在组织及器官内，影响它们的正常运转。最易受影响的器官包括肝脏、肾上腺、心脏及胰脏；患者可能出现肝硬化、肾上腺功能不全、心衰竭或糖尿病。

【常见症状】

HFE遗传性血色病有多种的表征，很多时会表现出其他疾病的征状。传统上认为HFE遗传性血色病病征包括肝硬化、皮肤出现青铜色及糖尿病，但现已发现这些并非必然。以下都是一些可能的临床病征：

- 衰竭；
- 抑郁；
- 肝硬化；
- 胰岛素抵抗；
- 勃起功能障碍及性腺功能低下症；
- 心衰竭、心律不齐或心包炎；
- 手部关节炎，但亦包括膝部及肩膀关节；
- 肾上腺的破坏，造成肾上腺功能不全。

【遗传】

身体控制铁质吸收的结构非常复杂及有很多尚不明确的地方。与HFE遗传性血色病有关的就是6号染色体的HFE基因，它编码了帮助控制铁质吸收的蛋白质。HFE基因有两个共同等位基因：C282Y及H63D。任何一个等位基因的杂合子都不会出现临床的铁超载，但却会有铁质上升的情况。HFE基因突变会造成90%的非输血性铁超载。这个基因是与人类白细胞抗原HLA-A3紧密相关的。纯合型C282Y突变是最普遍出现临床铁质积聚的基因型，而杂合型C282Y/H63D突变则已确定是铁超载的成因。大部份男性C282Y纯合子会出现肝脏功能不全，包括出现肝脏酵素上升等。女性纯合子会因月经而延后铁质积聚的发生。每个病人都因吸收铁质的不同、突变的本质及是否有对肝脏的破坏而有不同的铁质积聚率。同样，哪一个器官会受到影响都有所不同。HFE遗传性血色病的普遍成因是C282Y的突变，即282点的脱氨酸残基变成酪氨酸残基。

HFE遗传性血色病在美国是一种最常见的遗传疾病。每8到12个人中就有一个是一个异常基因的携带者。它是HFE基因的突变引起的一种常染色体隐性遗传疾病，而这个基因负责调节从食物中吸收的铁量。那些都从父母双方继承了一个缺陷基因的人，将会患上遗传性血色病。那些只从父母一方继承了一个缺陷基因，而从另一方继承了一个正常基因的人，通常不会患这种疾病，但却是一个不良基因的携带者。而且，这些携带者可能会轻微增加对铁的吸收，并且他们的子女可以从他们继承这些致病基因。

【诊断和预防】

早期血色素沉着症患者没有症状，因此意识不到自己的病情。这种疾病可以在常规血液检测时注意到铁血浓度升高而被发现。而当它被发现时，对器官不可逆转的损害可能已

经发生。对男性，在40-50岁症状可能才会出现。在皮肤里的铁沉积会导致皮肤变黑。由于女性通过月经失血丢失铁，她们通过铁沉积而导致的器官损害平均比男性晚15至20年。

血色素沉着症的患者大多是早期被诊断，却没有症状。此病可以在常规血液检测时看到血中铁量升高而被发现，或在对此病家族病史的患者的家庭成员进行检测测量血铁水平时被发现的。

由于该遗传缺陷是常见的，所以早期发现的话治疗非常有效。一些研究人员和教育及宣传组织已建议，对血色病的基因进行普及筛查将是经济有效的，基因测试提供了一个明确的诊断，应该大力进行。其他测试，如转铁蛋白饱和度验血是广泛被使用的并且相对便宜，但是它有局限性。它可能需要小心谨慎地重复做两次，才能确切地诊断，而且显示的结果是铁超量的后果，而不是预先诊断。

遗传性血色病的治疗简单、价格低廉又安全。第一步是排除体内多余的铁。这个过程被称为放血，这意味着用在血库向捐血者抽血一样的方法来排出血液。如果器官被破坏之前就开始治疗，相关的状况如肝病、心脏病、关节炎、糖尿病是可以预防的。对那些在诊断时已经有这些病状的人的前景取决于他们器官的损害程度。例如，在早期阶段，治疗血色病可以阻止肝病进展，从而回归一个正常的寿命。但是，如果肝硬化或肝脏上的疤痕已经发生，则此人发生肝癌的风险就增加了。



“高血压” (Hypertension (HTN)、high blood pressure)或“动脉高血压” (Arterial hypertension), 是一种动脉血压升高的慢性病症。血压的升高使心脏推动血液在血管内循环时的负担增大。血压有两种, 收缩压和舒张压, 分别为心脏跳动时肌肉收缩 (Systole) 或舒张 (Diastole) 时的测量值。正常静息血压范围为收缩压100 - 140毫米汞柱mmHg (最高读数) 和舒张压60 - 90毫米汞柱mmHg (最低读数)。血压持续等于或高于140/90毫米汞柱mmHg时则为高血压。

高血压分为原发性高血压或继发性高血压。约90 - 95%的病例为“原发性高血压”, 即没有明显病因的高血压。其余5 - 10%的病例由影响肾脏、血管、心脏或内分泌系统的其它病症引发 (继发性高血压)。

高血压是中风、心肌梗塞 (心梗)、心衰、动脉的动脉瘤 (如主动脉瘤) 及外周动脉疾病的一个主要危险因素, 也是慢性肾病的起因之一。即使轻度的动脉血压升高也能缩短预期寿命。改变饮食及生活方式可以改善对血压的控制并减少相关的健康风险。但如果生活方式改变没有起效或效果不佳则这些患者常需要使用药物治疗。

【致病因素】

原发性 (特发性) 高血压是最常见高血压, 占有高血压病例90 - 95%。在几乎所有当代社会中, 血压随着变老而升高, 而晚年罹患高压的风险也相当高。基因和环境因素可导致高血压。人们已发现许多对血压造成微小影响的常见基因, 还有一些对血压造成重大影响的罕见基因, 但是对基因如何导致高血压, 仍缺乏了解。有些环境因素也会影响血压。有助于降低血压的生活方式因素包括减少饮食中的盐摄取, 多吃水果和低脂产品 (也就是高血压防治饮食 (DASH饮食))。运动、减轻体重和减少饮酒亦有助于降低血压。其它可能造成高血压的因素, 例如压力、摄取咖啡因, 以及维生素D不足, 则并未显示出与高血压有直接关系。由于胰岛素分泌受抑制而导致的肥胖, 是X综合症 (或称代谢综合症) 的致病因子之一, 也被认为可造成高血压恶化。近期研究亦指出, 幼年时期发生的情况 (例如出生体重过轻、母亲怀孕时抽烟和缺乏哺育母乳) 是成年原发性高血压的危险因子。然而成人高血压的致病机制仍尚不明。

继发性高血压是由明确的病因所致。肾脏疾病是继发性高血压最常见的病因, 而库欣综合征、甲状腺亢进、甲状腺功能低下、肢端肥大症、康恩氏综合症或醛固酮增多症等内分泌疾病, 也可导致高血压。其它病因则包括肥胖、睡眠呼吸暂停症、怀孕、主动脉缩窄、过度摄取甘草和某些处方药、草药疗方和非法药物。

【诊断和预防】

当患者的血压持续过高时, 就会被诊断为患有高血压。传统的做法是, 需要每隔一个月对患者进行一次血压计测量, 并重复三次, 才能做出诊断。对高血压患者的初始评估包括一个完整的历史和体检。随着24小时动态血压监控和家用血压器的出现, 为避免对患有白大褂恐惧性高血压的患者做出错误诊断, 诊断程序随之发生了变化。英国目前的典型

做法是, 当临床上测到过一次血压高指标之后, 马上要做动态测量随访。用七天的家庭血压监测方法进行随访也是可以的, 但效果不是太理想。

一旦诊断为高血压, 医生就会设法根据风险因素和其它存在的症状, 找出发病的根本原因。继发性高血压多见于青春前期前的儿童, 而大多数病例是由肾病引起的。原发性高血压多见于青少年, 有多种危险因素, 包括肥胖症和高血压家族史。也可以通过实验室化验, 找出导致继发性高血压的可能原因, 并确定高血压是否已经对心脏、眼睛和肾脏造成损害。另外还可做其它针对糖尿病和高胆固醇指标的化验, 因为这些疾病都是引发心脏病风险因素, 并可能需要治疗。

测定血清肌酐可以确定是否有肾脏疾病。肾病既可能是导致高血压的原因, 也可能是高血压引发的后果。可是单用血清肌酐值有可能会过高估计肾小球滤过率。最近的指导原则提倡使用诸如肾脏病饮食改良 (MDRD) 公式预测肾小球滤过率 (eGFR)。预测肾小球滤过率eGFR还可以提供肾功能的其它基线指标, 这些指标可以用来监控某些抗高血压药物对肾功能产生的副作用。用尿液样本测试蛋白也被用作肾脏疾病的一个次要的标志。还可以做心电图 (EKG/ECG) 测试, 以检查是否有迹象表明心脏由于高血压而变得过度疲劳。它也可以显示心肌的增厚 (左心室肥厚) 或心脏以前是否出现过较小异常, 如无症状心脏病发作。也可以通过做胸部X-光透视或超声心动图来寻找心脏扩大或损坏的迹象。

【预防】

患有高血压但没有意识到自己有这一疾病的人为数众多。要减少高血压造成的后果, 并尽量减少对抗高血压药物治疗的需要, 我们必须有一些针对全民而制定的措施。在开始药物治疗前, 建议患者改变生活方式以降低血压。2004年的“英国高血压学会”指南提出了以下生活方式的改变, 这和2002年美国高血压教育计划所列出的预防高血压的主要措施指南是一致的:

- 保持正常体重 (如身体质量指数20-25公斤/米²);
- 将饮食中钠的摄入量减少至<100毫摩尔/天 (每天<6克食盐或<2.4克的钠);
- 定期从事有氧运动, 如快走 (在一周的大多数日子里, 每天≥30分钟);
- 限制饮酒;
- 每天的饮食中含丰富的水果和蔬菜 (例如, 每天至少五份);



通过有效的生活方式改变能降低的血压几乎可以和服用一种降压药物所能降低的血压水平媲美。改变两项或更多项生活方式甚至可以达到更佳的效果。



乳糖不耐症，又称乳糖消化不良或乳糖吸收不良，是指人体无法消化乳糖。乳糖是牛奶中的一种糖。乳糖不耐症源于小肠里一种酶的短缺，这种酶是分解乳糖的乳糖酶。哺乳动物的幼体在断乳后，开始逐渐的减少乳糖酶的合成。人类的幼儿在4岁的时候通常会失去90%的乳糖消化能力，但各人之间的差异很大。一些人种的第2号染色体上发生基因突变，表现能终止乳糖酶的减少性状，所以这些人种终生能消化乳糖。鲜乳是幼儿断乳以前的主要食物。这期间的乳糖不耐症应该及时咨询医生，以避免出现营养不良。断乳以后出现的乳糖不耐症，则在白色人种以外的人中很常见。您知道吗？在欧洲北部大约5%的人患乳糖不耐症，而在某些人群和亚群，这一比例要高得多，如西西里高达71%、一些非洲和亚洲国家高到90%以上。中国人和日本人的乳糖不耐症的患病率高达90%以上，而美国白人中的乳糖不耐症的患病率为12%。

【致病机理】

在缺乏乳糖酶的情况下，人摄入的乳糖不能被消化吸收进血液，而是滞留在肠道。肠道细菌发酵分解乳糖的过程中会产生大量气体。造成腹胀、放屁。过量的乳糖还会升高肠道内部的渗透压，阻止对水分的吸收而导致腹泻。当未分解吸收的乳糖进入结肠后，被肠道存在的细菌发酵成为小分子的有机酸如醋酸、丙酸、丁酸等，并产生一些气体如甲烷、H₂、CO₂等，这些产物大部分可被结肠重吸收，新生儿小肠粘膜乳糖酶缺乏是主要病因，部分人群因长期不摄入奶及奶制品也会造成这种疾病。

【诊断和预防措施】

有乳糖不耐症的人不是一旦摄入微量乳糖立即出现腹泻等症状，而是当摄入超过一定量之后才会出现。所以大多数有乳糖不耐症的人仍然是可以喝牛奶的，只是不能过量。我们的基因测序方法，能可以预测这种病的遗传变异。这些遗传变异会关闭乳糖酶的生成，而乳糖酶对乳制品的消化是至关重要的。通常情况下，编码乳糖酶的LCT基因，只在哺乳动物生命的最初几年能启动表达，在此之后，酶水平下降，从而无法消化大量的牛奶。但是，有些人能继续在其整个生命过程中产生乳糖酶，并且喝牛奶后也不会有那些不舒服的副作用。在世界各地的不同人群，乳糖酶持久型的机率差别很大，介于0和100%。在一个人逐渐变老过程中，其LCT基

因附近的SNP能控制乳糖酶的启动和关闭表达。

如果通过基因测试，知道您有乳糖不耐症，这可以帮助您和您的医生治理病况并减少症状。因为是基因原因导致，目前没有根治的方法。基本的对策包括避免摄入乳糖，或者用人造的乳糖酶药物来帮助消化。

- **避免摄入乳糖** 因为各人消化乳糖的能力不同，摄入多少量以下的乳糖不引起症状主要靠实践中摸索来决定。最根本的方法是限量食用奶制品，以及含有奶制品的食物。豆浆、豆奶、杏仁露、豆腐等产品可以部分替代乳制品的营养（尤其是蛋白质和钙）和烹饪效果，在价格上也比服用乳糖酶便宜很多。酸奶因为乳酸菌分泌乳糖酶而且已经分解了一部分乳糖，比鲜奶容易消化。另外，瑞士干酪、Cheddar等硬干酪，由于其制作工艺和后来的细菌转化，含乳糖也比同量的牛乳低得多。避免乳制食品的同时，也要注意到其他很多食品等含的乳制成分，例如面包里加入的乳清、高蛋白人造食品中的乳清蛋白、药品中用来增加体积的乳糖。此外，近年来食品工业界还发明了两种降低鲜乳乳糖含量的技术：通过固定有乳糖酶的介质过滤，或者加入乳酸杆菌（*L. acidophilus*）。

- **乳糖酶药物** 一般为口服片状，如Lactaid®，FastAct®，Dairy Relief，有效时间为30-45分钟。也有液体的乳糖酶，可以用来滴进鲜乳中提前消化乳糖。长期使用乳糖酶药物价格不菲，但偶然在外使用能为乳糖不耐症患者带来一定的就餐自由。

- **喂哺无乳糖配方奶粉** 无乳糖配方奶粉是一种含有全面营养、不含乳糖的婴儿奶粉配方，由牛奶制成，专为乳糖不耐症的婴儿调制。



肺癌这种疾病的特征就是肺组织中的细胞生长失控。如果不及时治疗，这种生长失控会扩散到肺以外附近的组织（这个过程被称为转移），最终到身体的其他部位。大多数从肺开始的癌症被称为原发性肺癌，是从上皮细胞产生的癌变。肺癌的主要类型包括小细胞肺癌（SCLC），占所有肺癌的10%-15%，和非小细胞肺癌（NSCLC），占85-90%。

在世界范围内，肺癌就发病率和死亡率来说都是所有癌症之冠。2013年初，全国肿瘤登记中心发布的最新版《2012中国肿瘤登记年报》表明，中国每年新发癌症病例约312万，因癌症死亡超过200万，这意味着每1分钟有6个人被确诊为癌症。《2012中国肿瘤登记年报》还显示，中国人患病最多的癌症分别为肺癌、胃癌、直肠癌、肝癌、食管癌，死亡最多的癌种是肺癌。第三次全国居民死亡原因调查结果显示，过去30年间，肺癌死亡率在中国上升了465%，已取代肝癌成为中国首位恶性肿瘤死亡原因。

【致病因素】

DNA基因的损伤造成癌症。这样的基因损伤影响细胞的正常功能，包括细胞繁殖，预定的细胞凋亡和基因修复。癌症风险随这类损伤积累而增加。肺癌最常见的原因是长期接触烟草烟雾，80-90%的肺癌是因为这个原因导致的。非吸烟者占肺癌病例的10-15%，而且这些病例往往是由于遗传因素、氡气、石棉、空气污染，包括被动吸烟的组合造成的。

• **吸烟** 随着人群中吸烟人数的增加，肺癌死亡率也在增加。香烟中包含超过60种已知的致癌物质，比如氡气衰变产生的放射性同位素，亚硝酸胺，苯并芘。此外，尼古丁会抑制免疫系统对恶性生长的反应。在发达国家，吸烟造成近90%的肺癌死亡（男性90%女性85%）。在男性吸烟者中，一生肺癌发病的风险为17.2%；女性吸烟者为11.6%。而不吸烟者的风险小的多，男性1.3%女性1.4%。一个人吸烟的时间和频率会增加肺癌发病的可能性。如果停止吸烟，随着肺的修复和污染颗粒被清除，这样的可能性逐渐下降。此外，有证据表明从不吸烟者的预后好于吸烟者，而且确诊时吸烟的病人的生存时间比已戒烟者要短。被动吸烟（吸入其他人抽的香烟的烟雾）是不吸烟者患肺癌的一个原因。被动吸烟者也指和吸烟者共同生活或工作的人。最近对侧流烟气（直接从燃烧的烟卷到空气的烟）的研究表明其比直接吸入香烟更加危险。大约10-15%的肺癌患者从不吸烟。

• **氡气** 氡是一种无色无嗅的气体。地壳里的放射性元素铀衰变成镭，进一步衰变成氡。衰变产生的放射性产物使基因物质电离化，引起突变，有时是癌变。氡是吸烟以外引起肺癌的第二大原因。各地氡气浓度水平因地点和地下土质和岩石不同而异。比如，英国的康沃尔郡地下是花岗岩，氡气成为一个主要问题。当地建筑物必须有风扇通风以降低氡气浓度水平。美国国家环境保护署(EPA)估计每15栋房屋中就有1栋氡气水平超过建议标准4 pCi/升 (148 Bq/立方米)。在美国，爱荷华州平均氡气浓度水平最高。由于长期暴露于超过建议标准4 pCi/升的氡气浓度，那里的肺癌风险增加50%。

• **石棉** 石棉能导致多种肺部疾病，包括肺癌。吸烟和石棉在导致肺癌上有协同效应。在英国，男性肺癌死亡中由石棉引起的占2-3%。石棉还会引起肺膜癌变，叫胸膜间皮瘤（不同于肺癌）。

• **病毒** 已知多种病毒会造成动物的肺癌，最近的证据也指向人类也很有可能。有可能的病毒包括人乳头状瘤病毒(HPV)，JC病毒，猴副流感病毒40(SV40)，BK病毒，和巨细胞病毒(CMV)。这些病毒可能影响了细胞生命周期阻碍细胞凋亡，从而使细胞分裂失控。

• **悬浮粒子** 美国癌症学会的研究直接把肺癌和暴露在悬浮粒子相关联。比如，空气中粒子浓度只增加1%，肺癌发病风险增加14%。进一步的，目前已经确认粒子大小很重要。超细微的粒子（如PM2.5）能侵入肺的更深处。

【诊断和预防措施】

肺癌对有些人有遗传易感性。肺癌患者的亲属得肺癌的风险增加2.4倍。这可能是由于遗传因素造成。大规模的全基因组关联研究结果已经被应用于测定遗传风险标记。我们使用临床上已验证的遗传标记来评估这种癌症的遗传风险。如果您报告提示肺癌风险较高，请定期检查，提早防范。进行胸部X光片或CT检查是发现肺癌的第一步，还有就是活体穿刺检验。

预防是抵御肺癌的最有效方法。虽然在大多数国家工业和家庭致癌物质已经被指明和禁止，吸烟依然很普遍。消除吸烟是预防肺癌的主要目标，戒烟是其中一个重要的预防措施。对青少年的预防措施特别重要。1998年烟草大和解协议使美国的46个州每年享有烟草行业的捐助。各州的公共卫生机构用这项捐助和烟草税来资助其预防项目，但没有州能达到美国疾病控制中心所推荐的把15%的烟草捐助和烟草税用于这些预防项目。

不抽烟是预防肺癌的其中一个方法，由于香烟中至少有五十种以上的致癌物质，如果每天抽一包烟，死于肺癌的机会将是不抽烟者的二十二倍，如果每天两包烟，风险更会增加至四十五倍，因此愈早戒烟才能降低患癌机会率，不吸烟者亦要尽量避免吸入他人的二手烟。另外，空气污染、在放射性（如铀、钍）和矿物性（如石棉、焦油）还有金属（如镍、砷）等致癌物环境工作的人，应采取防护措施，尽量减少工作人员受到辐射影响。对暴露于致癌化合物的工人，必须采取各种有效的劳动防护措施，避免或减少与致癌因子的接触。而有肺部慢性疾病（如间质性肺病、肺结核），家族史有肺癌等等，都会增加患癌机会。



系统性红斑狼疮（SLE），或狼疮，是一种全身性自身免疫疾病（也叫自身免疫性结缔组织病），可以影响身体的任何部分。红斑狼疮的发生与其它自身免疫疾病一样，是免疫系统攻击人体的细胞和组织，导致炎症和组织损伤。系统性红斑狼疮最常见的危害是在心脏、关节、皮肤、肺、血管、肝脏、肾脏和神经系统。此病的进程是不可预知的，时好时坏。本病更常发生于女性，比例高于男性9倍，特别是那些年龄在15至35岁的育龄妇女。

病人个体间症状有所不同，并且症状时有时无。狼疮病很典型的“颊部皮疹”，也称“蝶形红斑”，通常以蝴蝶形状出现在鼻子和脸颊。它无瘙痒或疼痛，总的来说只是有红疹。这些皮疹无鳞片，并具有鲜明的界限。几乎每个狼疮患者都有关节疼痛和肿胀。有些患上关节炎。常受影响的关节有手指、手掌、手腕和膝盖。系统性红斑狼疮患者会经历皮肤症状，如象阳光下暴晒后（光敏）出现的皮疹。狼疮的程度可从轻微到致命。系统性红斑狼疮（SLE）的发病率在全球不断攀升，发病率为35/10万，而中国发病率更高，达到75/10万。由于医疗的进步，早期的诊断和治疗很有帮助，大多数红斑狼疮患者可以过正常的生活。

【诊断和预防措施】

系统性红斑狼疮是很难诊断的，因为没有有一个统一的红斑狼疮诊断测试。事实上，许多人在狼疮检查，特别是抗核抗体（ANA）试验时可能呈阳性，然而却不是真有此病。医生只有从各种渠道收集信息：包括既往病史、实验室测试和目前的症状。他们使用一个有11项标准的清单，以帮助诊断系统性红斑狼疮。

根据1972及1982年美国风湿医学会（American Rheumatism Association）标准，凡具有下列十一项准则中的任四项以上，可诊断为红斑性狼疮。

- 面颊有红斑——脸上之蝶形皮疹（Malar rash）
- 圆盘红斑（Discoid lupus）
- 阳光过敏（photosensitivity）
- 口腔溃疡（oral ulcer）
- 非糜烂性关节炎（arthritis）
- 浆液膜炎（Serositis）包括有肋膜炎或心包膜炎
- 肾功能障碍，出现蛋白尿或尿中有圆柱体
- 神经障碍如抽搐或精神病
- 血液障碍主要是溶血性贫血，网状血球增多（Reticulocytosis），加上下列之一：白血球过少（ $<4000/\text{mm}^3$ ）、淋巴球过少（ $<1500/\text{mm}^3$ ）、血小板过少（ $<100000/\text{mm}^3$ ）。
- 免疫系统障碍有右列之一：LE（狼疮）细胞阳性反应、DNA抗体、核酸核蛋白抗体（Anti-Sm）、梅毒血清假阳性反应半年以上。

- 抗核抗体（ANA）阳性反应

这11项标准中，7项涉及到症状，4项涉及到实验室测试。ANA试验被用来作为系统性红斑狼疮的筛选试验。我们知道，95%的红斑狼疮患者有ANA阳性。因此，如果一个人有狼疮的症状，但ANA测试则是呈阴性，那么总的来说，他或她被认为不是系统性红斑狼疮。另一方面，如果ANA试验呈阳性，这并不证明有狼疮。ANA阳性仅仅是一个指标，它不是诊断。有一些其它的疾病也被发现有阳性ANA。

我们还不完全了解是什么原因导致狼疮。狼疮是一种复杂的基因型疾病。研究表明，系统性红斑狼疮有遗传关联，而且常发生在有家庭病史的人群中。它不是由单一基因造成。多个基因和环境因素触发一个人患狼疮的机会。最重要的相关基因位于6号染色体上的区域，在那里，可能会发生随机突变（全新的）或可能是父母遗传来的HLA突变。与SLE相关的HLA-I类，II类，III类中，只有I和II类会独立地增加得SLE的风险。对SLE有风险的变异基因包括PTPN22、IRF5、STAT4、CDKN1A、ITGAM、BLK、TNFSF4和BANK1。某些易感基因可能出现在某一人群（群）中。

【治疗方法】

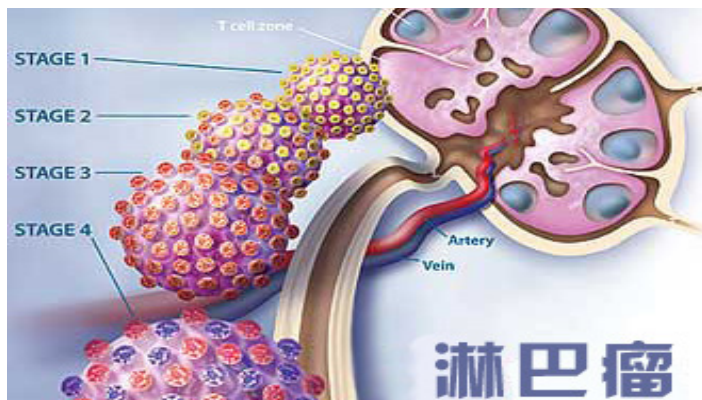
美国食品和药物管理局（Food and Drug Administration，简称FDA）已经批准了Human Genome Sciences Inc. 和葛兰素史克（Glaxosmithkline plc, GSK）的红斑狼疮新药Benlysta上市，这是50多年来首次开发出红斑狼疮治疗新药。

【饮食禁忌】

- 忌食苜蓿芽
- 忌食无花果、黄泥螺以及芹菜等具有增强光敏感作用的食物。
- 蘑菇、香菇等蕈类及烟草也可能促使系统性红斑狼疮症状发作，尽量不要食用或少食用。
- 补充足够的优质蛋白，多饮牛奶，多吃豆制品、鸡蛋、瘦肉、鱼类等。但有肾功能损害者要限制蛋白质的摄入量，宜以优质动物蛋白为主，豆制品应少食或禁食。
- 增加免疫反应的食物、例如灵芝或人参等最好也要避免。
- 活动少、消化功能差的病人，宜吃清淡易消化的食物，不宜食用含脂肪较多的油腻食物。
- 禁酒、辛辣刺激性食物。
- 因患者需长期服用糖皮质激素，病人的血糖水平易出现波动，故要适当控制饭量，少吃含糖量高的食物。应用糖皮质激素或有肾脏损害的患者易出现水、钠滞留，所以要低盐饮食。补充钙质，防止糖皮质激素造成的骨质疏松；多食富含维生素的新鲜蔬菜和水果。

【一般治疗】

正确认识疾病，消除恐惧心理，明白规律用药的意义，强调长期随访的必要性。避免过多的紫外光暴露，使用防紫外线用品，避免过度疲劳，自我认识疾病活动的征象，配合治疗，遵从医嘱，定期随诊。对症治疗和去除各种影响疾病预后的因素，如注意控制高血压，防治各种感染。



淋巴瘤 (Lymphoma) 又称淋巴癌，为淋巴系统的恶性肿瘤。依照病理诊断，可分成霍奇金病 (Hodgkin's lymphoma) 与非霍奇金氏淋巴瘤 (Non-Hodgkin's lymphoma, NHL) 两个大类。淋巴腺肿大是淋巴瘤患者最常见的病征，若癌细胞扩散至骨髓并损害造血系统时，会出现贫血、瘀肿及经常受细菌感染等现象。其他病征包括持续发热、出汗、消瘦、皮肤瘙痒和疲倦等。

在我国恶性淋巴瘤虽相对少见，但近年来新发病例逐年上升，每年至少超过25000例，而在欧洲、美洲和澳大利亚等西方国家的发病率可高达11/10万~18/10万，略高于各类白血病的总和。在美国每年至少发现新病例3万以上。我国恶性淋巴瘤的死亡率为1.5/10万，占有恶性肿瘤死亡位数的第11~13位，与白血病相仿。而且，恶性淋巴瘤在我国具有一些特点：

- 中部沿海地区发病和死亡率较高；
- 发病年龄曲线高峰在40岁左右，没有欧美国家的双峰曲线，而与日本相似呈一单峰；
- 霍奇金病所占的比例低于欧美国家，但有增高趋向；
- 在非霍奇金淋巴瘤中滤泡型所占比例很低，弥漫型占绝大多数；
- ⑤ 近十年的资料表明我国的T细胞淋巴瘤占34%，与日本相近，远多于欧美国家。

【致病因素】

淋巴瘤的成因包括遗传基因病变、病毒感染、辐射、化学药物及体内免疫系统失常等有关。

在遗传性或获得性免疫障碍的情况下，淋巴细胞长期受到外源性或内源性抗原的刺激，导致增殖反应，由于T抑制细胞的缺失或功能障碍，淋巴细胞对抗原刺激的增殖反应失去正常的反馈控制，因而出现无限制的增殖，最后导致淋巴瘤的发生。其发生的外界因素可分为：

物理病因(辐射) 淋巴瘤的发病率不仅与吸收辐射的剂量有关，还与受辐射时的年龄有关，25岁以下受辐射的人群，淋巴瘤的发病率比其他人群高。医用辐射对人类肿瘤的发生影响越来越受到重视，尤其是大剂量辐射对人类淋巴瘤的发生有促进作用。

环境污染 化学致癌物的种类中的烷化剂、多环芳烃类化合物、芳香胺类化合物与恶性淋巴瘤的发病有一定的联

系。化学药物引起恶性淋巴瘤的发生也不少见，如环磷酰胺、甲基苄肼、左旋苯丙氨酸氮芥引起恶性淋巴瘤均有报道。在农业生产中，随着农药及化肥的应用，在农村人口中恶性淋巴瘤的发病率和死亡率不断地增加。

免疫因素 恶性淋巴瘤是免疫系统恶性肿瘤，免疫缺陷是恶性淋巴瘤的重要原因之一。正常情况下，人体的免疫系统具有免疫监视功能，对体内发生突变或癌变的细胞能起到清除的作用。免疫缺陷病人容易发生机会感染，特别是病毒感染。

遗传因素 遗传因素与恶性淋巴瘤的病因相关有许多方面的报道，有时可见明显的家族聚集性，如兄弟姐妹可先后或同时患恶性淋巴瘤。

病毒病因 病毒是肿瘤病因学研究的一个重要方向。就目前研究的状况来看，与恶性淋巴瘤关系比较密切的病毒有EB病毒、人类嗜T淋巴细胞病毒、人类嗜B淋巴细胞病毒。

【预防】

预防淋巴瘤的秘诀十分简单，就是常吃碱性食物以防止酸性废物的累积，因为酸化的体液环境，是正常细胞癌变的肥沃土壤，调整体液酸碱平衡，是预防癌症的有效途径。

- 养成良好的生活习惯，戒烟限酒。吸烟，世界卫生组织预言，如果人们都不再吸烟，5年之后，世界上的癌症将减少1/3；其次，不酗酒，烟和酒都是极酸的物质，长期吸烟喝酒的人，极易导致酸性体质。
- 不要过多地吃咸而辣的食物，不吃过热、过冷、过期及变质的食物；年老体弱或有某种疾病遗传基因者酌情吃一些防癌食品和含碱量高的碱性食品，保持良好的精神状态。
- 有良好的心态应对压力，劳逸结合，不要过度疲劳。可见压力是重要的癌症诱因，中医认为压力导致过劳体虚从而引起免疫功能下降、内分泌失调，体内代谢紊乱，导致体内酸性物质的沉积；压力也可导致精神紧张引起气滞血淤、毒火内陷等。
- 加强体育锻炼，增强体质，多在阳光下运动，多出汗可将体内酸性物质随汗液排出体外，避免形成酸性体质。
- 生活要规律，生活习惯不规律的人，如彻夜唱卡拉OK、打麻将、夜不归宿等生活无规律，都会加重体质酸化，容易患癌症。应当养成良好的生活习惯，从而保持弱碱性体质，使各种癌症疾病远离自己。
- 不要食用被污染的食物，如被污染的水，农作物，家禽鱼蛋，发霉的食品等，要吃一些绿色有机食品，要防止病从口入。
- 注意气候变化，预防和积极治疗病毒感染。
- 密切注意浅表肿大的淋巴结的变化，对于家族成员中有类似疾病患者，更应高度警惕。
- 加强身体锻炼，提高机体的免疫力与抗病能力。
- 积极治疗与本病发生可能相关的其他慢性疾病，如慢性淋巴结炎、自体免疫性疾病等。
- 对于浅表的病变，应注意皮肤清洁，避免不必要的损伤或刺激。

偏头痛是一种慢性神经系统疾病。其特征是具有复发性的中度到重度头痛，往往伴随一些植物神经系统症状。这种头痛通常是脉动性、单侧的，并且持续2~72小时。伴随症状包括恶心、呕吐、畏光、怕吵，其疼痛一般随着体力活动加剧。多达1/3的偏头痛患者会感知到一种先兆：短暂的视觉、感觉、语言或运动障碍，预示着很快会发生头痛。但有时偶尔发生的先兆，不一定跟随有头痛。

【致病因素】

偏头痛的病因尚不得而知，但据称它们可能是由环境因素和遗传因素综合导致的。2/3的病例都有家族遗传的因素，很少是因为一种基因缺陷而导致的。该病症还与一些心理状态有所联系，包括：抑郁、焦虑和躁郁症等。

- **遗传** 针对双胞胎的研究中，有34%-51%的遗传因素表明他们可能会患偏头痛。比起无先兆偏头痛，这种遗传关系在有先兆偏头痛中表现得更为明显。一系列特殊的基因变异更是逐渐的增加了患病风险。单基因病导致的偏头痛尚属罕见。其中之一就是家族性偏瘫型偏头痛，这是一种有先兆偏头痛，属于常染色体显性遗传现象。这种生理失调的情况与离子转移中导致的蛋白质基因编码变异相关联。另一种导致偏头痛的基因失调是CADASIL综合症，或伴皮质下梗死及白质脑病常染色体显性遗传性脑动脉病。
- **触发** 偏头痛还可能是触发引起的。许多事情都可以被看作是触发原因，但这种触发因素和偏头痛之间的联系强弱和重要性仍具有不确定性。触发因素可能在发病症状开始24小时前发生。常见的触发因素包括压力、饥饿、疲乏（这也可能导致紧张性头痛）。偏头痛在月经来潮时更易出现。其它荷尔蒙的影响包括月经初潮、口服避孕药的使用、怀孕、绝经前期和更年期。这些荷尔蒙的影响似乎在无先兆偏头痛中表现得更加明显。偏头痛通常在孕中期和孕晚期或在更年期之后不太可能出现。激素水平的波动可能也发挥了作用：偏头痛对青春期前男孩的影响比女孩略多，但成人中女性多于男性大约两到三倍。偏头痛倾向在怀孕期间通常会降低。偏头痛的确切机制尚不清楚。但它被认为是神经血管紊乱。
- **环境因素** 建议偏头痛患者可以在室内空气质量和采光方面采取一定的预防性措施。

【诊断和预防措施】

偏头痛的诊断根据症状和体征。偶尔进行影像学检测以排除其他原因引起的头痛。据认为，有相当多偏头痛的人没有被确诊。根据国际头痛协会，无先兆的偏头痛的诊断，可以根据以下条件，即“5，4，3，2，1标准”做出：

- 五次以上发生偏头痛；对有先兆的偏头痛，两次发生就足以诊断
- 偏头痛从四小时持续到三天
- 两个或多个以下状况：
 - 单侧痛（影响头部的一半）；
 - 脉动；
 - 中度或重度疼痛强化；
 - 日常体力活动加重疼痛

- 一个或多个以下状况：
 - 恶心和/或呕吐；
 - 对光（畏光）和声音（怕吵）敏感。

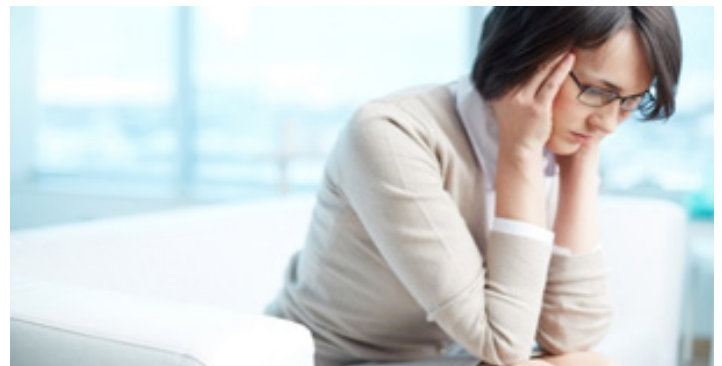
如果有人经历以下两种情况：畏光、恶心或持续一整天都无力工作和学习，则诊断是更容易的。

偏头痛的预防性治疗包括：药物、补充营养、改变生活方式和手术。预防被建议用在那些一个星期内超过两天有头痛，并且不能耐受用于治疗急性头痛药物的人，或者那些有不容易被控制的严重头痛的人。其目标是减少频率、疼痛，和/或持续时间。预防的另一个原因是为了避免药物滥用性头痛。这是一个常见的问题，并可以导致慢性每日头痛。

预防偏头痛的药物能减少至少50%的偏头痛发作的频率和严重程度既为有效。托吡酯、双丙戊酸钠/丙戊酸钠、普萘洛尔、美托洛尔等药物被评为一线使用药物。有一些初步的证据显示镁、辅酶Q10、维生素B2、维生素B12和小白菊有一定的有效性，但数据是有限的，需要进行更好质量的试验达到更明确的结论。

许多医生认为，每天锻炼15-20分钟有助于减少偏头痛的频率。如果偏头痛不是那么严重，则睡往往是一个预防头痛的方法，充足的睡眠也可帮助使清醒时消退头痛症状。饮食、想象和自我催眠也是一些可替代的治疗和预防方法。在一些病例中，有一定比例的男女偏头痛患者说，性生活显著减轻偏头痛。

有些人有一种腹腔疾病，麸质过敏症，这种疾病造成体内不能消化面筋。有研究表明，4%的偏头痛患者有腹腔疾病，对这些患者，降低面筋的摄入可能会显著减少偏头痛的频率。（请参阅本报告关于麸质过敏症的部分）



高同型半胱氨酸血症（Hyperhomocysteinaemia），是指血液中的同型半胱氨酸的水平异常增高。它首先由McCully提出，是多种心血管疾病如冠状动脉硬化性心脏病、外周血管疾病、脑血管疾病及静脉血栓形成等的危险因素。同型半胱氨酸在人体内的代谢途径中，任何一种酶或其辅助因子的异常或缺乏，都可能造成同型半胱氨酸正常代谢障碍，使之在体内聚积而出现高同型半胱氨酸血症。

【致病因素】

•**营养性因素：**由于人体无法自身合成维生素B12，只能通过食物中摄取，若患有慢性酒精性肝炎、内因子缺乏、炎症性肠病等可导致叶酸等维生素吸收减少造成辅因子含量不足；

•**遗传性因素：**同型半胱氨酸代谢过程相关的酶发生基因突变，使得基因编码的酶活性降低或不表达，其中最常见的是胱硫醚合成酶缺乏症。

同型半胱氨酸为蛋氨酸的中间代谢产物。正常人体每日产生15-20 $\mu\text{mol/L}$ 同型半胱氨酸，大部分在细胞内分解代谢，仅有1.5 $\mu\text{mol/L}$ 或更少被释放到血液中。肾脏是清除和进一步代谢同型半胱氨酸的主要器官，70%的血浆同型半胱氨酸是通过肾脏清除。正常情况下同型半胱氨酸通过两种途径转化：一是蛋氨酸循环，同型半胱氨酸在蛋氨酸合成酶的作用下以维生素B12为辅助因子、5-甲基四氢叶酸作为甲基供体生成蛋氨酸，其中5-甲基四氢叶酸是在亚甲基四氢叶酸还原酶作用下由叶酸循环合成生成；第二种途径是转硫基途径，同型半胱氨酸在胱硫醚合成酶的作用下以维生素B6为辅助因子和丝氨酸缩合成胱硫醚，再进一步生成半胱氨酸。任何原因导致维生素如叶酸（B9）、吡哆醇（B6）或钴胺素（B12）缺乏，作为生物化学反应的结果，血液中的同型半胱氨酸水平都会上升。而编码与同型半胱氨酸代谢有关的酶的基因发生突变时可以引起对应酶的缺陷，从而造成高同型半胱氨酸血症。

【诊断和治疗】

高同型半胱氨酸血症诊断通过检查空腹血液中同型半胱氨酸含量。正常空腹血浆同型半胱氨酸水平为5~15 $\mu\text{mol/L}$ ，若检查结果显示同型半胱氨酸水平高于15.0 $\mu\text{mol/L}$ ，则可诊断为高同型半胱氨酸血症。高同型半胱氨酸血症的分级是以血液中同型半胱氨酸的浓度为标准，根据美国心脏协会（AHA）和Kang等人推荐，高同型半胱氨酸血症分为轻度（15-30 $\mu\text{mol/L}$ ）、中度（30-100 $\mu\text{mol/L}$ ）和重度（>100 $\mu\text{mol/L}$ ）。其中重度高同型半胱氨酸血症常为遗传性因素所引起的。

高同型半胱氨酸血症的治疗需针对其发病原因。对因营养性因素导致高同型半胱氨酸血症，可以补充维生素B6、B9和B12，同时限制甲硫氨酸和动物蛋白的摄入量。对于遗传因素导致的高同型半胱氨酸血症，现在仍然没有合适的治疗方法，未来可以通过基因研究来进行治疗。

【预防】

异常升高的同源半胱氨酸水平是可以降低的。我们知道，叶酸、维生素B6和维生素B12都参与在血液中分解同源

半胱氨酸。因此，增加叶酸和B族维生素的摄入量可以降低同源半胱氨酸水平。叶酸来源于水果和蔬菜，尤其是绿叶蔬菜。叶酸其他的良好来源还包括强化维生素和矿物质的面包和谷类、小扁豆、鹰嘴豆、芦笋、菠菜和大多数豆类。



多发性硬化症（MS），也被称为“散播性硬化”或“播散性脑脊髓炎”，是一种慢性、炎症性、脱髓鞘的中枢神经系统疾病。可引起各种症状，包括感觉改变、视觉障碍、肌肉无力、忧郁、协调与讲话困难、严重的疲劳、认知障碍、平衡障碍、体热和疼痛等，严重的可以导致活动性障碍和残疾。通常好发于青壮年，多见于女性。其患病率介于每100,000人有2 - 150人发病。

多发性硬化症（MS）主要影响脑和脊髓中的神经细胞有效地互相沟通的能力。神经细胞之间的沟通是通过沿着被称为轴突的长纤维发送电信号（也称为动作电位），这些轴突包含在一种叫做髓鞘的绝缘物质里。在多发性硬化症中，人体自身的免疫系统攻击和破坏髓鞘。当髓鞘丢失，轴突不再能有效地传导信号。多发性硬化症逐渐造成大脑和脊髓的斑块性的神经髓鞘的破坏（脱髓鞘），髓鞘的瘢痕形成影响神经轴突的信号传递，以失去大脑和脊髓对外周的控制，以至多部位的僵硬或丧失功能。虽然人们已了解很多在疾病过程中所涉及的机制，但原因仍然不明。理论上说包括遗传或感染。不同的环境因素也被发现会带来风险。

该疾病几乎会出现任何一种的神经系统症状，常发展到身体和认知障碍，包括短暂的视力和行动丧失、腿无力、动作笨拙的手、麻木、头晕、膀胱障碍、勃起功能障碍。多发性硬化症有几种形式，伴随着新的症状不是发生在离散发作（复发形式）就是累积时间（渐进形式）。每次发作之间，症状可能完全消失，但经常发生永久性神经功能障碍，尤其是病情变重时。

【诊断和预防措施】

多发性硬化症的诊断是困难的，因为它的症状和体征与一些其他疾病是类似的。有医疗机构已经制定了一些诊断标准，以规范诊断过程，尤其是在疾病的第一阶段。在历史上，舒马赫和波塞尔的标准被普遍使用。如果一个人遭受一次类似具有MS特点的神经系统症状，则临床数据本身就可以足够诊断MS了。最常用的诊断工具包括神经影像学、脑脊液和诱发电位的分析。对大脑和脊柱的磁共振成像（MRI）能显示脱髓鞘（病变或斑块）的部位。

目前尚不清楚在临床实践中如何防止MS，因为其原因还没有完全清楚。MS的发生最有可能是因为以下几个因素共同作用的结果，即遗传、环境、感染、以及其他可能的因素，如血管问题。流行病学对MS方面的研究已经提示，寻找此病的新的遗传标志可能会帮助诊断。MS不被认为是一种遗传性疾病。然而，一些遗传变异已被发现会增加发病的风险。一些基因的变化，包括6号染色体上的HLA区域的变化增加患MS的概率。MS发生的风险，在患者的亲属，尤其是直系亲属如兄弟姐妹、父母、子女来说，比在一般人群中更高。本病总体家族性复发率是20%。

多发性硬化（MS）神经系统症状和体征



肥胖在医学上是一种病，它是体内多余的脂肪积累到一定程度，使健康受到负面影响，导致寿命的减少和/或健康问题越来越多。当一个人的身体质量指数（BMI）超过每平方米30公斤（30 kg/ m²），就被认为是肥胖症病人。身体质量指数（BMI）是通过一个人的体重（公斤）除以身高（米）的平方获得。

随着成人和儿童中肥胖症的增加,肥胖在全世界是造成死亡的一个主要的原因,而这种肥胖造成的死亡是可以预防的。肥胖症被认为是21世纪最严重的公共卫生问题之一。

象许多其他的疾病，肥胖是遗传和环境因素之间相互作用的结果。当存在足够的食物能量时，控制食欲和新陈代谢的各种基因多态性使人易患肥胖症。在具备了适合的食品/能源环境时，人类基因组的研究发现，40多个基因与肥胖的发生有关。我们测试这些遗传标记，为您对肥胖的遗传倾向提供一个评估，使您能提前采取措施预防和控制它的发生。

肥胖症的主要治疗手段就是饮食控制和体育锻炼。合理的饮食控制能在短期内使体重明显下降，但之后如何维持是一个令人困扰的问题，常需要长期保持体育锻炼配合低热量饮食的生活方式。一般只有20%的人能长期保持体重不反弹。更进一步的调查发现，67%减重超过体重10%的患者能在此后一年内维持该体重或者保持继续减重的趋势。体重平均减少大于3kg或者减重大于总体重3%的患者能在5年内保持这一水平。减肥的好处显而易见，在一项前瞻性调查研究中，主动减肥，不论其体重下降的程度，都能使任何原因所导致的死亡率减少20%。

最有效但是风险最大的肥胖症治疗手段是胃肠道改道手术 (Bariatric Surgery)。因其严重合并症所带来的各种问题, 而未能广泛应用于肥胖症患者。研究者正试图寻找新的肥胖症治疗方法。其中最为人关注的就是胃肠肽类激素 (比如瘦素) 在控制食欲方面的作用。胃肠肽类激素, 也称作脑肠肽, 是人体内能自发产生用于调节消化系统相关各项功能的一种肽类激素。目前正试图通过外周注射的方式将其用于中枢神经系统中影响食欲的特殊神经通路, 以期能起到调节食物摄入的作用。当然在此之前, 需要对胃肠肽类激素的各项生理和病理生理作用进行进一步的研究。

- **行为学疗法** 行为学疗法是指通过改变饮食习惯（少量多餐）、饮食结构（减少某些类型食物的摄入量）以及体育锻炼（保持长期运动的习惯）等行为达到减肥的目的。
- **饮食控制** 控制饮食的方法一般分为如下四类：低脂饮食，低碳水化合物饮食，低热量饮食以及极低热量饮食。一份針對六份隨機控制試驗所做出的後

- **低脂饮食** 低脂饮食主要是减少食物中脂肪的含量,以达到减少热量摄入的目的,但不减少摄入食物的总量。该方法是NCEP(National Cholesterol Education Programme,美国国家胆固醇教育计划)中的第1步和第2步。16个试验(持续时间2-12个月不等)的后设分析(meta-analyse)结果显示,低脂饮食能使体重减少3.2公斤。

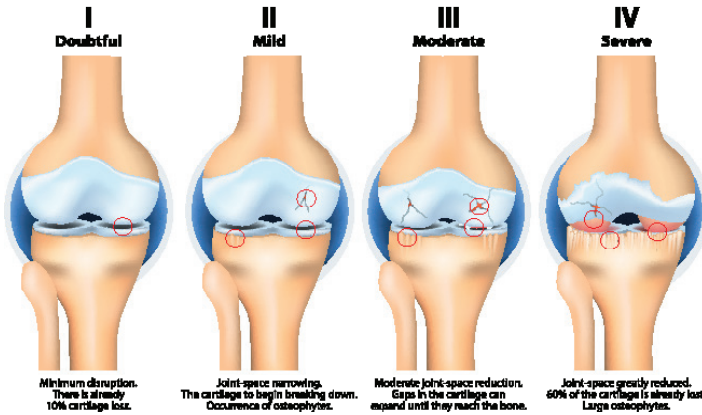
• **低碳水化合物饮食** 低碳水化合物饮食，是指增加食物中脂肪和/或蛋白质的比例，比如Atkins减肥法和高蛋白饮食法（Protein Power）。这种方法非常流行，但并不为美国心脏协会所推荐。据研究，该方法造成体重下降是饱足感增加，导致能量摄入减少的结果。低碳水化合物饮食并未发现有不良反应。

• **低热量饮食** 低热量饮食是指每天只摄入800-1500kcal热量,形成能量负平衡,每周可使体重下降0.5公斤。美国国立卫生研究院(The National Institutes of Health, NIH)回顾了34个随机对照试验,发现该方法能在3-12个月内减少8%的体重。

- **极低热量饮食** 极低热量饮食是指每日只摄入400-800kcal热量，主要来自于蛋白质，脂肪和碳水化合物的摄入受到严格限制。使机体处于长期饥饿状态，每周能使体重下降1.5-2.5公斤。因其能引起瘦体质减少，痛风风险增加以及电解质平衡紊乱等不良反应而不作广泛推荐。尝试该方法的患者需要在医生的指导下进行，并严格预防并发症的发生。



STAGE OF KNEE OSTEOARTHRITIS



骨关节炎 (OA)，也被称为退化性关节炎或退行性关节炎，是一组包括关节软骨和软骨下骨的关节退化在内的机械异常。症状可能包括关节疼痛、敏感（一触即痛）、僵硬、锁定、有时积液。各种原因包括遗传、发育、代谢和机械运动等方面都可能引发导致软骨损失的过程。当软骨损失，不能再保护骨表面时，骨头就可能被暴露和损坏。骨关节炎的继发疼痛造成运动减少，使得区域的肌肉萎缩，韧带也可能变得更宽弛，病况更严重。

骨关节炎的主要症状是疼痛，造成行动能力的丧失，常常僵硬。这种疼痛通常是在有关的肌肉和肌腱上表现为一种急剧的疼痛、或有灼热感。当受影响的关节移动或被触摸时，骨关节炎会产生一种爆裂的响声，患者可能会出现肌肉痉挛和肌腱收缩。有时候，关节也可能充满液体。潮湿和寒冷的天气增加了许多患者的疼痛。

虽然从理论上讲，身体上任何的关节都可能会受到影响，但骨关节炎普遍影响的是手、脚、脊椎和承受身体较重部位的关节，如髋关节和膝关节。随着骨关节炎的病情加重，受影响的关节会显得肿大、僵硬和疼痛，通常关节轻度使用时，感觉好些，但过多或长期使用时，感觉就很糟，从这些症状也把它与类风湿关节炎区别开来。

骨关节炎的发展形成与以前曾有过的关节损伤、肥胖（尤其是肥胖对膝盖的影响）有关。骨关节炎与肥胖的相关性不仅在膝盖上，而且也在非负重的关节上被观察到。身体脂肪的减少比体重的减少相对来说更易于使骨关节炎的症状缓解。有人建议，骨关节炎的形成可能源于一种对体内脂肪代谢的阻碍，而不只是机械负荷。运动，包括在没有受伤的情况下的跑步，没有被发现会增加患骨关节炎的风险。

【诊断和预防措施】

通常是根据病史和临床检查来做出能合理的诊断。X光片可帮助确诊。X光片上能看到的典型的变化包括：关节间隙变窄、软骨下骨硬化（即关节周围的骨形成增加）、软骨下骨囊肿形成、和骨赘。

大量的研究已经表明，在兄弟姐妹，尤其是同卵双胞胎之间，发病率很高，从而指明了遗传是发病的基础。性激素

水平的变化对OA的发生可能也发挥一定的作用，因为绝经后的妇女比同年龄的男性发病更为普遍。

OA的预防包括控制体重、运动时注意保护关节，劳逸结合，防止关节过度磨损。

【治疗】

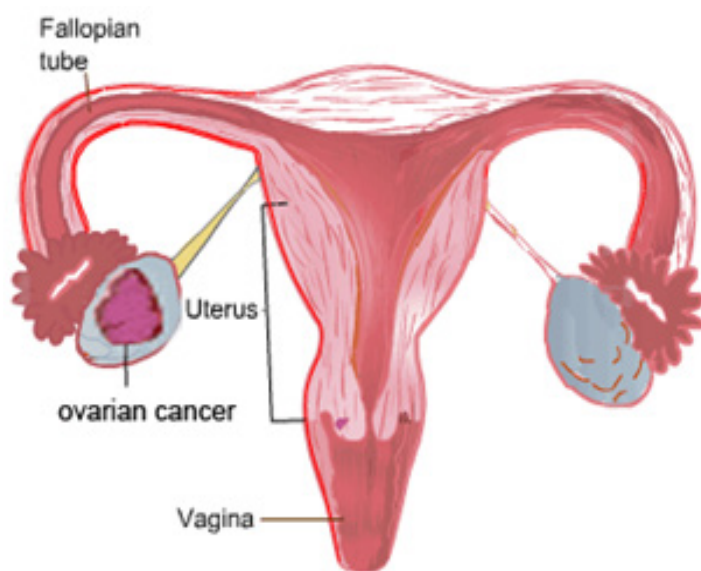
一般疗法：经常休息、要保护关节，避免剧烈、过度及负重的活动（蹲下、弯腰、爬楼梯、走远路、提重物、爬山），严重损伤时要卧床休息支架固定防止畸形。另外，加强关节周围的肌肉力量，减少关节磨损；以及透过拐杖、护膝来分散关节负重。过重者必须控制体重，降低关节负担。

药物疗法：

- 乙醯氨酚：是处理疼痛的第一线用药，只有止痛效果而无抗炎作用，但副作用较轻微。
- 口服或外用非类固醇消炎止痛药 (NSAID)：最为常用，包括：Naproxen、Salsalate、Ibuprofen、Diclofenac，能缓解痛楚减少发炎；约有30%的患者服用非类固醇消炎止痛药会产生上消化道不适症状，包括消化不良、腹胀、恶心、消化道出血、溃疡；另外，在小部分病人身上NSAID有可能会造成水肿或影响肾脏功能。临床研究结果显示，外用NSAID的效果稍差但各种副作用少得多，不过仍有刺激皮肤的可能。
- 关节内部注射玻尿酸 (Hyaluronate)：这是靠它的流变特性用作粘弹性物质补充，作用是润滑关节保护关节软骨。
- 关节内部注射类固醇：滑液囊发炎是骨关节炎疼痛的主因，故局部注射抗炎药物可以有效的止痛。但在临床试验中，类固醇的止痛效果虽然不错但效果持续时间只比安慰剂组多2周左右，因此顶多用在短期止痛。

现在，骨关节炎患者亦可施用医生处方的新一代消炎止痛药「环氧化酶-2抑制剂」(COX-2 inhibitors) 作治疗，引起胃溃疡、肠胃出血等严重副作用的机会，相对较低。但须小心某些COX-2 inhibitors会提高心血管以及脑血管疾病的风险。





卵巢癌是因卵巢癌细胞生长引起的。症状在早期经常是很微小的，可能包括：腹胀、盆腔疼痛、进食困难、尿频，因此容易与其他疾病相混淆。超过90%的卵巢癌被列为“上皮癌”，其被认为是产生于卵巢的表面（上皮）的癌变。然而，一些证据表明，输卵管也有可能是某些卵巢癌的来源。其他类型卵巢癌可能源于卵细胞（生殖细胞瘤）或支持细胞。卵巢癌被归类于妇科癌症。

卵巢癌是妇女癌症死亡的第五大原因，也是妇科癌症死亡的首要原因。虽然从全国范围来讲，其发病率排在宫颈癌之后，但城市女性中卵巢癌发病率居妇科恶性肿瘤的首位。因人们对卵巢癌的认识还非常有限，致使其死亡率居高不下。2002年全球女性恶性肿瘤的标化发病率为161.5/10万，其中年龄调整后的卵巢癌发病率6.6/10万，中国为3.2/10万，约为全球水平的1/2。事实上，卵巢癌对中国女性健康的危害远远比这一数字严重，上海市疾病预防控制中心公布的数据表明，2002年上海市年龄调整后的恶性肿瘤发病率186.1/10万，高于全球总体水平。

卵巢癌被称为“无声杀手”，因为大多数卵巢癌的症状在早期阶段（I/II）是没有特征的，因而很少被诊断出来。其结果是，大多数新诊断出的卵巢癌患者（60%-75%）已发展到三、四期的晚期肿瘤，其疾病已处于严重期，治愈或缓解的机会很小，只有45%或更低的5年生存率。

【诊断和预防措施】

卵巢癌的症状和体征在早期往往是缺乏的，即使他们存在，也是很微弱。在大多数情况下，卵巢癌被确认和诊断之前，其症状已持续数月。最典型的症状包括：腹胀、腹部或骨盆疼痛、进食困难、可能还有泌尿系统症状。如果最近开始有这些症状，并且每月发生超过12次，那么应考虑诊断。

卵巢癌的诊断从身体检查（包括盆腔检查）开始、验血（CA-125，有时还要其他标记）和经阴道超声诊断。诊断的确定必须通过手术检查腹腔，取活检组织样本进行显微镜分析，并在腹腔液中寻找癌细胞。

卵巢癌在早期阶段（一、二）是很难诊断的，直到它扩展和严重到后期阶段（三、四期），才被诊断出来。在大多数情况下，卵巢癌的确切病因尚不清楚。患卵巢癌的风险似乎是受多种因素影响：

- 从未生育过的老年妇女和那些直系或二级亲属有此病的人，则患此病的风险增加。
- 遗传形式来的卵巢癌，可能是通过特定的基因突变（最显著的是BRCA1和BRCA2，还有遗传性非息肉病性大肠癌基因）引起的。
- 不孕的妇女、子宫内膜异位症患者、使用绝经后雌激素替代疗法的妇女，患此病的风险增加。
- 卵巢癌与年龄、卵巢癌家族病史有关，其患此病的风险增高9.8倍。

高危人群的预防措施之一是采取某些“癌基因”的基因检测。特别显著的是使患病风险增加的某些BRCA基因突变的载体。BRCA1和BRCA2基因占10%-15%的卵巢癌原因，有个人乳腺癌病史、或有乳腺癌和/或卵巢癌家族史的患者，特别是如果这些癌症是在年轻时就被诊断，则她们可能有一个很高的风险，应进行“癌基因”的测试。

在美国，10% - 20%的卵巢癌的妇女有一级或二级亲属要么有乳腺癌要么有卵巢癌。两个主要易感基因，即乳腺癌易感基因1（BRCA1）和乳腺癌易感基因2（BRCA2）中任何一个突变，会赋予一个人一生中患乳腺癌的风险为60% - 85%，和一生中患卵巢癌的风险为15% - 40%。

在遗传相关的家庭（要么一个人患这两种癌症、要么这个家庭中的几个人患一个或其他疾病）里，遗传性乳腺癌-卵巢癌综合征（HBOC）的发生高于正常水平的乳房癌和卵巢癌。遗传因素被证实是可能导致乳腺癌和卵巢癌的主要原因。

有孩子的女性与没有孩子的女性相比，有较低的患卵巢癌的机率；母乳喂养也可以降低某些类型卵巢癌的风险；输卵管结扎术和子宫切除术也能降低风险；去除输卵管和卵巢（双侧输卵管卵巢切除术）不仅极大地降低卵巢癌的风险，也降低了乳腺癌的风险；保留了卵巢的子宫切除术使卵巢癌的风险降低三分之一；它对其他类型的癌症、心脏疾病、或髋部骨折的发生都没有高风险。保留了卵巢的双乳房手术切除可降低一半以上的卵巢癌风险。



帕金森氏病 (PD) 是一种中枢神经系统退化性疾病。PD 是阿尔茨海默氏病之后第二个最常见的神经退化性疾病，影响全球约700万人，而中国就有200多万。帕金森氏病的运动神经退化症状是由脑黑质区域中产生多巴胺的细胞的死亡引起的，这种细胞死亡的原因是未知的。

在疾病过程中的早期，最明显的症状与运动有关，其中包括：

- 静止时颤抖 (resting tremor)
 - 单边或双边的手臂会不由自主地抖动。双腿、双脚或下巴也会有抖动的现象。常伴有手部搓药丸 (pill-rolling) 的动作。
 - 僵直 (rigidity)
 - 中枢性的持续性肌肉紧张，导致肌肉疼痛或是身体无法伸直。
 - 运动不能 (akinesia) 和动作迟缓 (bradykinesias)
 - 呈现面部表情呆滞，足部蜷缩、动作起始困难等症状
 - 姿势保持反射障碍 (postural instability)
 - 呈现前倾姿势、细碎步行、加速步行等状态。
 - 平衡感差，病人常因缺乏平衡感而跌倒。
 - 讲话速度缓慢 (说话会口吃)。
 - 左脚膝盖会抖动很厉害，左脚的大拇趾出力会抖会厉害。
 - 后退走路无法控制，后退走路一边很快，一边很慢。走路会用拖无法抬脚无法使力。
 - 手部都无法使出力气来。
 - 音调呆板
 - 写字越写越小
 - 帕金森氏症会有遗传疾病。
 - 尿尿会有分叉的情形发生。
 - 西药无法吞咽下去，吃饭与吃东西也是无法吞咽。
 - 不自主的情绪反应或肢体动作 (如突发的暴怒脾气和暴冲前倾的外在表现)。
 - 行动反应无预警的间歇停滞甚至陷于半沉睡状态。
 - 质内之细胞丧失80%时，病征才会出现。多巴胺在脑的含量将不断下降，使病情更严重。
- 在后期，思维和行为上的问题会出现：
- 人格退缩
 - 情绪忧虑、焦虑

- 认知变差
- 感觉异常
- 疲倦
- 自律神经失调
- 睡眠障碍
- 便秘

在疾病的晚期通常会出现老年痴呆症，而抑郁症是最常见的精神症状。PD常见于老年人中，大多数的病例发生在50岁以后，但5%-10%的病例发病于青年，在20 - 50岁之间。

著名的病例包括著名的拳击运动员穆罕默德·阿里，他在42岁时被诊断为帕金森氏病，他38岁时，就有帕金森氏病的迹象；演员迈克尔·福克斯也有PD，从而也大大增加了公众对该病的认识。福克斯在1991年30岁时被确诊，但他七年保持他的病情秘密不为公众所知。后来他写了两本自传，其中主要的内容就是他与此病的抗争。他曾在美国国会面前在不用药的情况下说明该病对患者的影响。迈克尔·福斯基金会的目的就是支持开发帕金森氏病的治疗方法，它已经募集并提供数百万美元作为研究PD的经费。最近，谷歌的创始人之一，亿万富翁谢尔盖·布林 (Sergey Brin) 宣布，他和他的母亲 (她有帕金森氏病) 都携带G2019S基因的突变。布林先生公布这个消息时，是35岁。在他的博客中，他评论说：“我现在有机会来调整我的生活，以减缓病的发生”。

【诊断和预防措施】

一个医生是根据病人的病史和神经系统检查来诊断帕金森氏症的。还没有实验室测试可以清楚地鉴别此病，但有时使用脑部扫描，可以排除会引起类似症状的其他毛病。可以给患者左旋多巴，由此导致运动功能障碍的减缓，这有助于确认诊断。帕金森氏症会影响运动、产生运动症状。非运动症状，其中包括植物神经功能紊乱、神经精神问题 (如情绪、认知、行为或思想改变)、感觉和睡眠困难，也很常见。这些非运动症状往往表现在诊断时，可以超过运动症状。

一些特定基因的突变已被肯定会导致PD。遗传因素也可见于早发性帕金森氏病。过去认为帕金森病的遗传是比较低的，但最近的一项研究估计，在欧洲人群中，遗传性约占27%。帕金森氏病例一小部分是归因于少数几个基因中罕见的基因突变。这少数几个基因中包括LRRK2基因上的G2019S突变。这种突变已被证明与PD相关，并在亚洲、欧洲、北美、北非、和德系犹太人的群体中，有不同的发病率。北非人口患病率最高。G2019S突变携带者的发病率在60岁时，估计为15%；60-70岁之间，增加了40%；80岁以上，加倍到32%。

一些环境因素也与帕金森氏症的风险增加有关，这些环境因素包括：接触杀虫剂、头部受伤和在农村居住。农村环境和饮用井水可能带来风险，因为它们间接地使人暴露在杀虫剂和除草剂的环境中。

咖啡因的摄入似乎有抗帕金森氏症的预防保护作用。随着大量像咖啡这种含咖啡因的饮料的摄入量增加，帕金森氏症的风险也大大地降低。虽然烟草烟雾降低人寿命和生活质

量，但与非吸烟者相比，它可能会减少三分之一的帕金森病风险。这种效果的原因不明，但可能性包括尼古丁是一种多巴胺的兴奋剂。

抗氧化剂，如维生素C和D，曾被提出可抵抗防止此病，但一直有矛盾的研究结果，已被证明没有任何积极的效果。对脂肪和脂肪酸的研究，其结果也一直是矛盾的，各种研究报告，有的显示保护效果；有的显示风险增加；有的显示没有效果。最后，已有一些初步迹象指出雌激素和抗发炎的药物可能有保护作用。

【治疗方法】

可用药品有恩他卡朋、Levodopa。“剂末现象”是指（如使用levodopa）药效维持时间越来越短，每次用药后期出现帕金森病的症状恶化。处理办法：增加左旋多巴胺的给药次数，使用帕金宁控释片、多巴胺受体激动剂、司兰吉林、COMT抑制剂可改善症状。而除了药物物的治疗之外，针对使用药物效果不佳的患者亦可以考虑以手术的方法（如苍白球烧灼术（Pallidotomy）或装入脑部深层电刺激（Deep Brain Stimulator））加以治疗。在保守疗法上，职能治疗（有目的性的活动）、物理治疗以及语言治疗可以对于患者的动作功能与语言吞咽功能的训练提供协助。

周边血管疾病 (PVD)，通常被称为“外周动脉疾病 (PAD) 或外周动脉闭塞性疾病 (PAOD)”，是指冠状动脉、主动脉弓血管、或大脑内的大动脉阻塞。PAD的产生是由于动脉粥样硬化、炎症过程，其导致管腔狭窄、栓塞或血栓形成。它会导致急性或慢性缺血（血液供应不足）。通常，周围血管疾病 (PVD) 是一个术语，用来指发生在身体下部末端（例如，脚）上的动脉粥样硬化阻塞。PAD还包括被归类于微血管疾病的那类型的疾病。而这类疾病的产生是由于节段性变窄的动脉（雷诺现象），或扩大（红斑性肢痛），即血管痉挛。外周血管疾病是一种危害性极强的高发病种，病情往往呈进行性发展，重者将导致残疾，甚至危及生命。人们较为熟知的动脉瘤、糖尿病足、静脉曲张等都属于外周血管疾病。

周边血管疾病在普通人群中的患病率是12%-14%，70岁以上的人其发病率会到20%。70%-80%的患者是无症状的，只有少数人需要血运重建或截肢。50岁以上的糖尿病患者3个人中会有1人患周边血管疾病。随着我国人口老龄化进程加快以及生活方式与饮食结构转变，外周血管疾病患者逐年增多，尤以动脉硬化相关疾病发病率最高。动脉的狭窄、闭塞性或动脉瘤性病变，几乎大多数都是由动脉硬化所引起。在许多人看来，心脏动脉硬化可致心肌梗塞，脑动脉硬化可致脑梗塞，似乎都比外周动脉硬化更加危重。其实不然，如果说心、脑部的动脉硬化是猝发性的威胁，那么外周动脉硬化则是潜伏性的隐患，随着病程的发展，将导致组织坏死和残疾，对生活质量和危害生命造成的严重程度不容小觑。

高血压、高血脂、和吸烟是诱发外周动脉硬化的三大主要因素，其他诸如肥胖、糖尿病、年龄、遗传等也会引起动脉硬化。外周动脉硬化往往累及髂动脉、股、腘动脉等下肢动脉，导致肢体出现慢性或急性缺血症状，临床称之为下肢动脉硬化闭塞症。

临床表现，一般分为四期：

- 第一期为轻微主诉期：患肢轻度凉、麻，活动后易疲劳。
 - 第二期为间歇性跛行期：这是下肢动脉硬化闭塞症特征性症状，即活动后患肢出现疲乏无力、痉挛、疼痛等症状，休息后症状缓解或消失，继续行走后上述症状反复出现。
 - 第三期为静息痛期：由于动脉狭窄或闭塞严重、侧支循环不足，使患肢在休息时也感到疼痛、麻木和感觉异常。
 - 第四期为组织溃疡、坏死期：肢体慢性缺血、可以发生经久不愈的缺血性溃疡或坏疽。
- 当病程发展到第三、四期时，组织严重缺血，面临截肢风险、伤口也不易痊愈。因此，高危人群应当警惕下肢疲劳、发麻、疼痛等早期症状，及时就诊，以免发生不可挽回的后果。

【诊断和预防措施】

怀疑有PAD时，第一线研究是踝肱动脉血压指数 (ABPI/ABI)。当脚踝的血压读数低于手臂的，则提示从心脏到脚

踝血液的动脉有被堵塞的可能。ABI正常范围为1.00至1.40。当ABI≤0.90，该病就能被诊断出来；ABI值在0.91 - 0.99之间时，被认为处于边缘；当ABI>1.40时，指明了不可压缩的动脉。如果ABI是0.41 - 0.90之间，PAD分级为轻度到中度；而ABI小于0.40时，则暗示有严重的PAD。

现代多边的电脑断层扫描 (CT) 扫描仪提供了动脉系统的直接影像，替代了血管造影。CT提供了对主动脉和下肢动脉完整的评估，而不需要对血管造影的动脉注入造影剂。磁共振血管造影 (MRA) 是一种非侵入性的诊断过程，它使用一个大的磁铁、无线电频率、和一个计算机组合在一起，产生详细的图像以提供身体内部血管的图片。MRA的优点包括其安全性和能够提供高分辨率的三维 (3D) 成像，并使整个腹部、骨盆和下肢在同一个设置背景下成像。

PAD的危险因素与动脉粥样硬化的是一样的。如下：

- **吸烟：**任何形式的烟草使用在全球都是一个最主要的引起PAD的原因，而这种情况是可以改变的。研究表明，吸烟者患PAD的相对危险增加10倍。对暴露于二手烟的环境中，也被证明能促进血管衬里（内皮细胞）的变化，这是动脉粥样硬化的一个前兆。吸烟有2 - 3倍更有可能引起下肢外周动脉疾病而不是冠状动脉疾病。超过80%-90%的下肢外周动脉疾病患者是现任或前任吸烟者。PAD的风险随着每天吸香烟的数量和吸烟年数而增加。
- **遗传因素：**PAD像其他心血管疾病和糖尿病一样具有一定的遗传基础。最近的医学研究已经确定了一些与PAD有关的基因突变/遗传标记。本报告就是通过检测这些相关的遗传标记，对此病的遗传风险提供了一个评估。
- **糖尿病：**它增加2 - 4 倍PAD的风险。这是由于周边动脉内皮细胞和平滑肌细胞功能障碍导致的。下肢外周动脉疾病发生的风险与糖尿病的严重程度和持续时间成正比。在进行过的非创伤性截肢治疗PAD 病例中，糖尿病患者占高达70%。吸烟的糖尿病患者如果患有PDA，5年之内约有30%的截肢风险。
- **血脂异常血症（高低密度脂蛋白LDL胆固醇，低高密度脂蛋白HDL胆固醇）：**总胆固醇、低密度脂蛋白胆固醇 (LDL)、甘油三酯的各个水平的高低都与PAD的发生有关。通过饮食和/或药物纠正血脂异常能极大地改善心脏病发作和中风的机率。即使现有的证据还不能证明对外围动脉粥样硬化和/或冠状动脉粥样硬化有改善，但这样做还是有好处的。
- **高血压：**血压升高不仅会增加PAD发生的风险，也与冠心病和脑血管病（心脏病发作和中风）有关。高血压使PAD中间歇性跛行的风险分别在男性和女性中增加2.5倍和4倍。

对50岁以上的男性、肥胖、心脏病发作、或中风、或有血管疾病的家族史的人，PAD的风险也增加。

根据疾病的严重程度，可以采取以下防治步骤：

- **戒烟**（吸烟会促进PAD，也是心血管疾病的一个危险因素）。

- 管理控制糖尿病。
- 管理控制高血压。
- 管理控制胆固醇，使用抗血小板药物。服用阿司匹林、氯吡格雷（clopidogrel）和他汀类（statins）药物，能减少血凝块的形成和胆固醇水平，也可以分别帮助降低疾病的进展，并降低病人可能有的其他心血管疾病的风险，。
- 有跛行的患者，如果经常锻炼，有助于打开其他小血管（侧支血流）；有限度的步行经常有改善作用。



牛皮癣是一种常见的皮肤病，会出现皮肤发痒或疼痛感的厚斑、带有银色鳞片的红色皮肤。它可以持续很长时间，甚至终生。牛皮癣是很常见的，它已经被列为世界四大皮肤顽疾之一。任何人都可能会得这种病，它普遍开始于15岁 - 35岁之间。患牛皮癣的原因还不完全可知，但是它被认为与遗传因素有关。

牛皮癣不会传染。医生认为，它可能是一种自身免疫性疾病。它的发生是由于免疫系统错误地攻击和破坏健康的身体组织。银屑病性关节炎（也称为关节炎银屑病，关节病型银屑病，牛皮癣性关节炎）是一种炎症性关节炎，其发生在多达30%的有慢性皮肤牛皮癣的人身上。那些患有免疫缺陷病毒或受HIV的严重影响的人，往往会出现牛皮癣。

牛皮癣受遗传因素的影响很大，并且许多基因都与它有关，但目前尚不清楚这些基因是如何协同工作的。他们中的大多数涉及免疫系统，尤其涉及主要组织相容性复合物（MHC）和T细胞。

经典的全基因组连锁分析已经在与银屑病相关的不同的染色体上，确定了九个标记。他们被称为银屑病易感1至9（PSORS1至 PSORS9）。这些基因很多又同时与导致炎症有关。牛皮癣的出现往往是因为这些基因的突变。

牛皮癣主要的遗传决定因素是PSORS1，它在遗传致病因素中大概占35-50%。它控制那些影响免疫系统的基因，或编码那些大量在皮肤牛皮癣上发现的蛋白质。

全基因组研究还发现其他一些与牛皮癣有关的基因，这些基因参与表达于炎症有关的蛋白质，这些蛋白质影响免疫系统中的一些免疫细胞，而这些免疫细胞与牛皮癣的发生有关。其中的一些基因也参与了其他自身免疫性疾病的产生。

【诊断和预防措施】

牛皮癣通常是皮肤科医生根据皮肤的外观来做出诊断。没有任何特殊的血液测试或诊断程序。有时候，可能需要皮肤活检以便排除其他疾病和得到确诊。

与油性或滋润的皮肤比较，牛皮癣更容易发生在干性皮肤，特别发生在有刮痕或切割等外部皮肤损伤后（也称Koebner现象）。这被认为是由感染引起的。牛皮癣的感染源在干燥的皮肤和皮肤少油的条件下，能蓬勃生长。

在西方人群中，牛皮癣的患病率估计为2-3%左右。牛皮癣平等地影响男性和女性，可发生于任何年龄，但最常见出现的第一次是在15岁至25岁之间的年龄。在40岁前发病，通常表明带有更强的遗传易感性，其牛皮癣更严重或更经常复发。牛皮癣的发病率占世界人口的0.1%~3%，黄种人发病率为0.1%~0.3%，该病在人群中的发病率白种人明显高于黄种人，黑人次之。截至2007年，我国牛皮癣患者已经达到458万人，而且呈现出不断上升的趋势。

现时普遍认为是因为生活压力过大，以致病者的内分泌失调，从而影响身体的免疫系统。所以，医生有时会为病者处方“维生素B群”，以帮助纾缓压力；亦有医生认为

病者应该多做有氧运动，使身体的自然调节机制透过运动而自我调整。在香港，有很多学生和教师都有局部的牛皮癣，主要集中在手掌、手臂、双腿或肩膀。在美国，最近有药厂发明了一些针剂包括Enbrel、Stelara以及未上市的Ozespia (briakinumab)，这些制剂为人造单克隆抗体，通过阻断与牛皮癣相关的致病因子，可以对严重患者的病程控制，使他们的皮肤回复光滑。不过，这种针剂不能根治牛皮癣病，一旦停止注射，问题会立即重现。



肾病 (Renal disease)，与肾脏相关的各种病症。出现肾病症候群是其特征，任何出现在肾小管的退化性疾病，都可以称为肾病。它可能是直接由肾脏病变造成，也可能是其他疾病或身体机能失调引起。肾病患者分布在各种不同的年龄阶段，尤以20-40之间的年龄段为肾病的高发年龄段，这是因为此年龄段的人大多工作压力，生活压力大，所以过劳似乎是肾病发病的最常见的诱因，其实这仅是大多人的主观判断，经过研究发现，患有肾病的人往往先天基因有缺陷，在后天劳累过度的情况下，才会引发肾病，而那些基因没有缺陷的人，尽管过度劳累，但是患有肾病的几率较低。这就是说，肾病患者在基因中潜伏有一种容易患病的基因，当这种基因在外因的诱发下，就容易引发肾病。肾病常见于糖尿病、高血压患者和有家庭肾病史的人。

【常见症状】

- **水肿**：常以眼睑开始，严重的波及全身甚至出现胸水及腹水。
- **高血压**是肾脏病表现之一。
- **尿频**（次数多）、**尿急**（憋不住尿）、**尿痛**（排尿时小腹及尿道痛）。
- **腰痛**，大多数为钝痛，外科疾患可出现剧烈绞痛。
- **少尿或无尿**，每昼夜少于400毫升叫少尿，少于100毫升叫无尿。
- **多尿**，每昼夜超过2500毫升叫多尿。
- **血尿**，即尿中含有血细胞，或化验示潜血阳性（有加号）。
- **尿中泡沫多**，可能是尿蛋白增多的表现，化验尿蛋白阳性是尿蛋白增高的可靠证据。
- **其它**如食欲不佳、乏力、面色苍白等。
- 各种肾脏病晚期出现肾功能不全、尿毒症一系列临床表现。

【预防】

第一 控制饮食结构，避免酸性物质摄入过量，加剧酸性体质。饮食的酸碱平衡对于此病的治疗及并发症的防治是非常重要的一个环节。饮食方面要多吃富含植物有机活性碱的食品，少吃肉类，多吃蔬菜。恰玛古 (Qamgur) 富含植物有机活性碱，能迅速排除体内酸毒，澄清尿液酸毒，从而真正的保护肾脏。

第二 参加有氧运动，适当锻炼身体，在阳光下多做运动多出汗，可帮助排除体内多余的酸性物质，从而预防此病的发生。

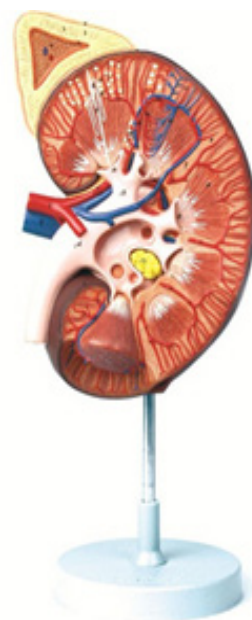
第三 保持良好的心情，不要有过大的心理压力，压力过重会导致酸性物质的沉积，影响代谢的正常进行。适当的调节心情和自身压力可以保持弱碱性体质，从而预防此病的发生。

第四 生活要规律，生活习惯不规律的人，如彻夜唱卡拉OK、打麻将、夜不归宿等生活无规律，都会加重体质酸化，容易患糖尿病。

第五 远离烟、酒，它们都是典型的酸性食品，毫无节制

的抽烟喝酒，极易导致人体的酸化，使此病有机可乘。

第六 不要食用被污染的食物，如被污染的水、农作物、家禽鱼蛋等，要吃一些绿色有机食品，要防止病从口入。第七、病患者应禁房事、即使治愈后仍禁半年至一年，如对具体情况不清楚，一定要及时询问医生且遵医嘱。



不宁腿综合征是一种神经系统疾病，这类发作性疾病在您坐着或躺着时，腿会感到非常不舒服。受累的患肢深部酸、麻痛灼热、虫爬样、瘙痒样等多种痛苦感觉为主要表现。一些人形容它为一种“令人毛骨悚然的痒痒”的感觉。其他人只是把它作为一种妨碍。症状会在休息放松时出现，而在白天工作，劳动或运动时不会出现症状。症状主要发生在下肢，累及大腿和足部，可以一侧为重，或仅限于一侧下肢；上肢和手部则很少受累。幸运的是，虽然该问题会影响睡眠，但它不会引起任何可怕的健康问题。至于RLS与睡眠的关系，调查发现约60%的病人自述因为此病症的影响，每晚的睡眠会被中断至少3次；约75%的病人，每晚有超过2个小时是因症状不适醒来而无法入睡。本病最早由英国Wills（1685）提出，其后Ekbom（1945）作过系统总结，第一次全面予以描述，故又称Ekbom综合征。其发病率远远高于其它神经系统疾病，国外的流行病学资料表明其患病率为总人口的4-29%，我国的患病率估计在0.7-7%左右。该病可见于各种年龄包括学龄前儿童，但是更多见于中老年人，女性多于男性。不宁腿综合征虽然是一种临床常见病，但是长期以来不得患者和医生认识及重视。据统计，仅32-81%的患者会寻求就诊，其中仅有6%的患者能得到正确诊断。



【致病因素】

根据致病因的不同，可将RLS区分为原发性(primary)以及继发性(secondary)两种：

- 原发性RLS是一种中枢神经系统的疾患，而非精神或压力性疾病，但这两种状态可能是导致发病的危险因子。临床上高比例的家族成员病人，与其具有基因相关致病变异的特性相符合，目前已知6个不同的相关连锁基因(linkage:RLS1-RLS6)。
- 继发性RLS则与末期肾病(end-stage renal disease, ESRD)、怀孕、铁缺乏有关。末期肾病患者，不管是在接受血液透析之前或之后，其RLS的发病率都高于一般族群。

【诊断和预防措施】

患有不宁腿综合征可能源于大脑化学物质多巴胺的失衡，这种多巴胺的功能是发送信息以控制肌肉运动。此病会影响男性和女性，可以在任何年龄开始，随着年龄的老化，可能会恶化。不宁腿综合征会家族遗传；得此病的原因，其遗传占一半以上的原因。从基因测试了解您是否对此病有遗传易感性，从而提前向您的医生咨询，如何改变生活方式以避免患此病。

少饮用咖啡及含咖啡的饮料、戒烟、少饮酒，如有缺铁给予补充可有效控制不宁腿综合症。应注意睡眠卫生以及规律作息、避免睡前洗热水澡。避免服用加重症状的药物如抗组胺药物、胃复安、氯吡嗪、曲马多、泰诺、抗精神病药物等。

类风湿关节炎 (RA) 是一种慢性、全身性炎症疾病。它会影响许多组织和器官，但主要是损坏关节的灵活。它会使人逐渐残废，处于痛苦。如果不加以适当治疗，它可能会导致功能和活动能力的严重丧失。

类风湿性关节炎为免疫系统疾病，病因目前不清楚还没有根治方法。医学研究认为类风湿性关节炎和遗传有关系，因为自身免疫系统失调，从而错误攻击关节软骨和骨骼组织。病患全身关节滑膜常常会被侵犯而发炎，要长期服药才能控制。类风湿性常和受寒、受潮、外伤、精神刺激有关联，这些因素可能是诱因而不是病因。一些致病原像是细菌、病毒、衣原体、螺旋体等都可导致不同动物出现类风湿性样病症。临床也发现一些类风湿性发生在某些感染后，像是结核杆菌、奇异变形杆菌、链球菌、EB病毒、衣原体感染等。于病人的血清或滑膜液里面观察到相对应抗原之抗体提高，但还没理清致病的抗原成分。感染因子可能在类风湿起病中有重要作用。

类风湿性关节炎的遗传在男性是隐性的，在女性几乎也是隐性。它与主要的组织相容性复合体 (MHC) 抗原HLA-DR4、PTPN22基因、和PADI4基因有着强列的遗传关联。因此家庭成员的病史是一个重要的风险因素。PTPN22基因变异的遗传已被证明会加倍一个人对类风湿性关节炎的易感性。PADI4基因已被确定在亚洲血统的人身上，是一个主要的危险因素。

【诊断和预防措施】

以35-50岁的人士患上类风湿性关节炎最多，家族遗传会是一个重要的发病因素。它与人类白细胞抗原HLA-DR4有着关联 (W4、W14及W15与这病症有关，而W10及W13则是保护性的)。

类风湿性关节炎的发生率为每10,000的人口，就有30宗的个案。女性发病的机会是男性的3倍至5倍，而吸烟者发病的机会可以是非吸烟者的4倍。患病率约为1%，有些印第安人的患病率为5-6%，而加勒比海的黑人则有着较少的患病率。病人的一等亲患病率为2-3%，而单卵双胞胎的同患病率则是15-20%。

【诊断标准】

美国风湿病学会于1987年定义以下的情况为类风湿性关节炎：

- 晨僵超过1小时；
- 3个或以上的关节发炎；
- 掌指、手腕和近端指间等关节出现关节炎；
- 对称性的关节炎；
- 类风湿结节；
- 类风湿因子阳性；
- 放射线学 (X光) 检测发现关节有侵蚀 (erosion)

只要达到最少任何以上四项情况，便被判断为患有类风湿性关节炎。但在罹患此症的早期，某些上述的情况并不明显，所以有些患者并非达至这一项标准。如其中一个情况

是有关关节的磨损，在治疗时这却是主要要避免的情况，因关节磨损是不能治愈的。所以，纵然病人未能完全满足上述的标准，亦会被当作患有此症而作出治疗，以避免病情的恶化。

手和脚的X射线通常使用于多发性关节炎的人。在类风湿性关节炎中，可能在早期阶段的疾病没有变化，或X-射线可显示关节旁骨质减少、软组织肿胀、关节间隙丧失。随着病情的进展，可能有骨糜烂和半脱位。如果在其它关节上出现疼痛或肿胀的症状，对这些关节就应采取X射线检查。也可用其他医学成像技术，如磁共振成像 (MRI) 和超声波来检查类风湿性关节炎。

当临床上怀疑有类风湿性关节炎，则有必需做免疫学检测，如通过血液检测类风湿因子 (RF，一种非特异性抗体) 的存在。类风湿因子RF检测阴性并不排除类风湿性关节炎，而是另一种被称为血清阴性的关节炎。这种病例占类风湿性关节炎患者的15%。类风湿病的头一年，类风湿因子RF检测更可能是阴性，其在有些患者身上随着时间会转换成阳性。类风湿因子也可见于其他疾病，例如干燥综合征、丙型肝炎、慢性感染、并存在于约10%的健康人群中，因此测试没有很具体的针对性。通常也采用几个其他的血液测试，包括测试抗瓜氨酸蛋白抗体 (ACPAs) 的存在。一种新的用于类风湿性关节炎早期检测的血清学测试最近已经研制成功，此法结合类风湿因子的检测和可诊断类风湿性关节炎的抗突变型瓜氨酸波形蛋白 (抗-MCV) 的自身抗体的检测。

生活方式和环境对类风湿性关节炎的发生有一定的影响。建议经常锻炼，这既安全又有助于维持肌肉强度和整体身体机能。还不能肯定特定的饮食措施是否有影响。没有彻底治愈类风湿性关节炎的方法，但治疗可以改善症状，延缓病情进展。当疾病治疗能早期积极开始的话，其效果是最好的。治疗的目标是尽可能地减少疼痛和肿胀等症状，防止骨骼畸形，并保持日常生活的运作。

对此病还没有已知的预防方法。建议采取主动行动，以减少危险因素，并在诊断后积极治疗。一些证据支持omega-3脂肪酸和gamma-亚麻酸的使用。目前的证据还不够强到可以肯定地说补充omega-3多不饱和脂肪酸（存在于鱼油中）是治疗类风湿性关节炎的一种有效方法，但在试验中omega-3的益处似乎不大却是一致的。而gamma-亚麻酸可能会减缓疼痛、僵硬和疼痛的关节数，而且通常是安全的。补充葡萄糖胺在某些RA患者有减轻疼痛的效果。



各种皮肤癌（肿瘤）名字来源于产生它们的皮肤细胞类型。基底细胞癌源于表皮的最下层，它是最常见但最不危险的皮肤癌。鳞状上皮细胞癌源于表皮中间层，它较为少见，但更容易传播，如果未经治疗，会变得致命。黑色素瘤起源于色素生成细胞（黑色素），它是最

不常见的，但却是最有进攻性、最有可能蔓延，如果不及时治疗会致命。尽管如此，在主要的癌症中，黑色素瘤有更高的生存率，在英国，在2005-2007年期间超过75%的患者存活10年。

2010年在英国，有12,818人被诊断出患有恶性黑色素瘤，约10万人被诊断患有非黑色素瘤皮肤癌。有2,746人死于皮肤癌，死于恶性黑色素瘤的有2,203人和546人死于非恶性黑色素瘤。2008年在美国，59,695人被确诊为黑色素瘤，8,623人死于此病。

大多数的皮肤癌是由于过度暴露于来自太阳或日光浴床的紫外线。基底细胞癌（BCC）往往出现在暴露于阳光的皮肤区域，特别是面部。他们很少转移，很少导致死亡。他们很容易通过手术或放射来治疗。鳞状细胞癌（SCC）较常见，但不如基底细胞癌更常见，他们比基底细胞癌转移更频繁。即使是这样，除了唇和耳上的鳞状细胞癌以及免疫抑制患者外，其转移率是相当低的。黑色素瘤是这3种常见的皮肤癌中最不频繁的。他们经常转移，一旦扩散，就有可能导致死亡。



基底细胞癌和鳞状细胞癌的死亡率是0.3%左右，在美国每年造成2000人死亡。相比之下黑色素瘤的死亡率是15%至20%，每年导致6500人死亡。即使恶性黑色素瘤不太常见，但它占了所有与皮肤癌有关的死亡人数的75%。



每年在美国，超过350万的皮肤癌新例被确诊，这使得它在美国成为最常见的癌症类型。据皮肤癌基金会统计，五个美国人中就有一个在他们的一生里的某个时候会患皮肤癌。首个最常见的皮肤癌是基底细胞癌，接下来是鳞状细胞癌。虽然在美国许多癌症的发病率在下降，但黑色素瘤的发病率不断增长。根据美国国家癌症研究所的报告，黑色素瘤的确诊在2004年约68,729例。在全球，澳大利亚和新西兰的皮肤癌发病率是最高的，几乎是美国的四倍。每五个人中就有3至4人在他们的一生里会患皮肤癌。

在中国的皮肤癌的发病率很低，约占全部恶性肿瘤的1.5%，南方发病率比北方高。根据上海市肿瘤研究所1988年上海市市区恶性肿瘤发病率统计资料表明，除恶性黑色素瘤以外的皮肤恶性肿瘤发病率为1.53/10万。近几年，皮肤癌发病率在我国出现了逐年上升的迹象，而且呈年轻化趋势。这与因环境污染等因素造成臭氧层被破坏，使到达地球的紫外线增强有明显关系，也与近年来参加户外运动和旅游活动的人越来越多，特别是年轻人接受阳光照射的机会提高有关。

跨越了几种癌症类型的几个大型的全基因组相关性研究，对大量癌症患者（超过30000病例和45000名对照）进行综合分析，已经确定了一些遗传变异与增加皮肤癌和其他类型的癌症的风险有关。我们测试这些遗传变异，并为您提供您对于这种疾病的遗传易感性的评估。

【预防措施】

使用防晒措施能有效预防皮肤癌，尤其被建议用于防止黑色素瘤和鳞状细胞癌。但很少有证据显示它对基底细胞癌的预防有效。减少皮肤癌发生率的其他方面的建议包括：避免阳光暴晒、穿上防晒服、太阳镜和帽子，并尽量避免暴露于阳光下或暴露于最热时段的时间。美国预防服务专责小组建议，年龄介乎9至25岁的人应尽量避免紫外线。

通过多项措施可降低皮肤癌发生的风险，这包括：减少室内人工晒黑和中午的阳光暴晒、增加使用防晒霜、并避免使用烟草产品。

补充维生素和抗氧化剂还没有被证明有预防的效果。从饮食方面获益的证据还不确定。

中风（stroke），又称脑卒中、脑中风，是指由于脑部供血受阻而迅速发展成的脑功能损伤。中风分为两种类型：一种是由血栓或栓塞所造成的缺血（缺乏血液供应），称为缺血性脑卒中；一种是由出血所造成的，称为出血性脑卒中。80%的中风是由于脑缺血；其余的是由于脑出血。中风可能很快成为全世界最常见的死亡原因之一。中风在西方是第三大死因，仅次于心脏病和癌症。

中风属于急症，可造成永久性神经损害，如果不及及时诊断和治疗可造成并发症和死亡。全世界疾病致死病例中，中风是第2大死因，并具有在极短时间内从发病到致死的特点。中风的危险因素包括高龄，高血压，有中风病史或短暂性脑缺血发作，糖尿病，胆固醇过高，抽烟，心室颤动。高血压是中风最重要的危险因素。

缺血性中风是由于脑部供血不足，导致脑组织功能障碍及坏死。有四个原因可导致缺血性中风：血栓（脑部形成阻塞血块），栓塞（栓塞从其他地方形成），系统性供血不足（一般性系统性供血不足，如休克）和静脉血栓。脑静脉窦血栓致中风是由于静脉压力超过动脉压力。失血性转变（漏出血液流到受损脑组织）比其他类型的缺血性中风更有梗死可能。

出血性中风是颅骨内任何地方的血液积累。通常将颅内出血分为内出血（脑内出血）和外出血（头骨内，大脑外）。内出血是由于颅内脑实质性出血或脑室内出血。外出血又分为硬膜外血肿（硬脑膜和颅骨间出血），硬膜下血肿和蛛网膜下腔出血（蛛网膜和软脊膜之间）。大部分的出血性中风都有其特殊的症状（如头痛，前头部外伤）。

脑出血（ICH）是出血直接进入脑组织，形成一个逐渐扩大的血肿。ICH常发生在小动脉，常见病因是高血压，外伤，出血疾病，淀粉样血管病，非法使用毒品（如安非他明或可卡因）和血管畸形。血肿不断扩大直到周围组织限制它的扩大，或出血进入脑室系统，脑脊液，或软脑膜而解压。三分之一的颅内出血发生于大脑的右心室。脑出血30天之后死亡率是44%，高于缺血性中风，甚至高于非常致命的蛛网膜下腔出血。

中风通常发展迅速（数秒到数分钟），但亦可以是进程缓慢的一种症状。部份病人在中风初期会有轻微症状，如：记忆减退、感受能力（听觉、视觉等）衰退，神智不清，行为异常；若未能尽快得到适当治疗，可引发严重后果，对病人造成不可逆转的伤害。中风症状和受损部位有关，因此症状呈多样性。缺血性中风，通常只影响受阻动脉附近的脑组织。出血性中风影响局部脑组织，但由于出血及颅内压增高，往往也影响整个大脑。

【诊断】

中风诊断主要靠临床，并辅以成像技术。成像技术也帮助确定亚型中风的中风原因。诊断技术包括：神经学检查，电脑断层扫描，或核磁共振，多普勒超声和造影。综合病史，神经学检查，以及发病危险因素，医生可以在确切原因尚未知晓之前快速诊断中风的解剖学性质（即哪一部分的脑受影响）。

在英国，院前急救护理人员通常要迅速识别中风。如果怀疑中风，他们通常使用“脸臂说”测试（FAST测试），以评估中风的可能性：

- 脸** - 看看脸部是否有任何下垂或肌肉张力丧失；
- 臂** - 要求病人闭眼，伸直手臂30秒-如果病人中风，您可能会看到一只手臂缓慢下移；
- 说** - 听病人讲话是否含糊，看他们能否回答简单的问题（你在哪里？您贵姓？今天星期几？）。

如果受影响的脑部包含三个中枢神经系统之一：脊髓视丘径，皮质脊髓束，和背柱脊柱（内侧丘系），症状可能包括：

- 偏瘫和面部肌肉无力
- 麻木
- 感官不灵敏或振动感觉下降

在大多数情况下，症状只影响身体一侧。大脑缺陷通常影响身体的反方（取决于哪一部分的脑受影响）。不过，即使出现这些症状之一，也不一定表明中风，因为脊髓中任何病变也能产生这些症状。



【致病因素】

中风主要的危险因素变量是高血压和心房颤动。其他危险因素变量包括高血胆固醇，糖尿病，吸烟（主动和被动），酗酒和吸毒，缺乏体力活动，肥胖和饮食不健康。酗酒可通过多种机制（例如高血压，心房颤动，血小板反弹和聚集及凝血）促进缺血性中风，颅内及蛛网膜下腔出血。最常见的药物中风是可卡因，安非他明（造成出血性中风），不过也包括止咳药和含有刺激神经的非处方药。

家庭成员可能因为遗传或生活方式类似而导致中风。中风发病率从30岁开始成指数增加，病因与年龄有关。有过中风增加了未来中风的风险。男性比女性更有可能患上中风，但60%的中风死亡发生在女性。一些中风危险因素只适用于

女性：如怀孕，分娩，更年期及其（雌激素）治疗。

【预防】

鉴于中风的严重性，预防是一个重要的公共健康问题。以中风每年需要治疗的次数计算，次级预防比初级预防有效的多。最近的指南详细列出了中风初级预防的证据。因为中风可能表明潜在的动脉粥样硬化，确定病人其他心血管疾病如冠心病的风险很重要。反过来说，阿司匹林可以防止心肌梗死病人的第一次中风。

高血压占中风风险的35-50%。流行病学研究表明，即使血压减少一点（5至6毫米汞柱收缩压，2至3毫米汞柱舒张压），也会使中风风险降低40%。而且研究显示降低血压对防止缺血性和出血性中风都有效。同样重要的是二级预防。降压治疗对80以上的高龄病人和单纯收缩性高血压病人都有好处。

心房颤动患者有5%的风险诱发中风，心脏瓣膜房颤患者中风的风险甚至更高。视乎中风的风险，抗凝药物（如香豆素Coumarin或阿司匹林）可用于中风预防。

阿司匹林或其他抗血小板药物对中风或短暂性脑缺血发作后的二级预防非常有效。低剂量阿司匹林（75-150毫克）和高剂量一样有效，但副作用较低；最低有效剂量仍是未知数。噻吩并吡啶类Thienopyridine（氯吡格雷Clopidogrel，噻氯匹定Ticlopidine）比阿司匹林更有效，而且消化道出血可能性小，但他们更昂贵。

糖尿病患者中风比一般人高2至3倍，而且糖尿病常伴随高血压血脂。

静脉血栓形成是指一种在静脉内形成的血凝块（血栓）。血栓形成是一个术语，专门指在血管内发生的血块。深度静脉血栓形成（DVT）就是一个典型的静脉血栓形成，它会阻断血液流通（即栓塞），并成为危及生命的肺栓塞（PE）。静脉血栓栓塞疾病的过程可以参考深静脉血栓形成（DVT）和/或静脉血栓栓塞（VTE）。炎症反应通常是存在的，主要集中在浅静脉。正因为这个原因，病理上大部分的时间这被称为血栓性静脉炎。

人们对动脉血栓形成如何发生，如心脏病的发作，了解得较多。然而，静脉血栓如何形成目前还不十分清楚明白。静脉血栓的引起主要由静脉淤滞和高凝状态一起共同作用的结果，但对血管内皮损伤和激活程度较轻。引起此病的各种风险因素中，包括遗传因素，增加了任何一个人发生血栓形成的可能性。

【深静脉血栓形成的危险因素】

- 高龄
- 手术
- 吸烟
- 肥胖
- 肿瘤治疗（激素、化疗或放疗）
- 创伤（大的或下肢创伤）
- 既往VTE病史
- 中心静脉插管
- 急性内科疾病
- 遗传性或获得性
- 静脉曲张
- 心脏或呼吸衰竭

此外，静脉的阀门已被证实是引发静脉血栓形成（VTE）的地方。由于血液流动的模式，使得瓣膜特别缺氧。静脉淤滞也加剧了缺氧，而这种状况与白血细胞和血管内皮细胞的活化有关。具体而言，缺氧诱导因子-1 α （HIF-1）和早期生长反应因子1（EGR-1）这两个途径被缺氧激活，从而激活单核白细胞和内皮细胞，形成血栓性静脉炎。

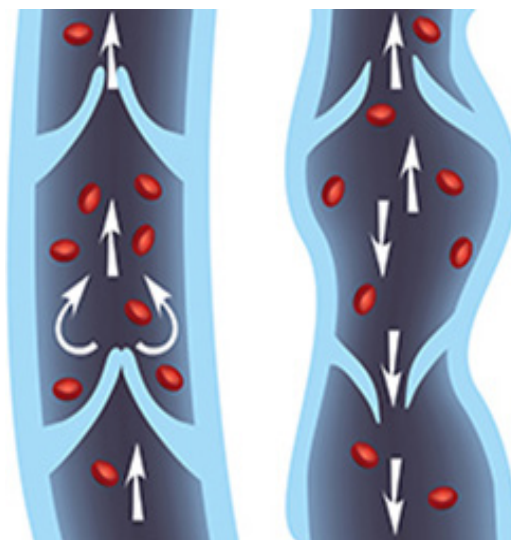
【预防措施】

积极的活动可以减少VTE的发生，对于非严重内科疾病和活动不受限的小手术患者，仅需鼓励及早活动即可，无需应用药物。有证据支持对那些有血栓形成高风险的患者作手术时使用肝素，以减少深静脉血栓（DVTs）的风险，但对肺栓塞（PE）的效果或死亡率的影响还是未知数。对住院的非手术患者，肝素的使用导致死亡率有统计学意义的显著下降，并可能会降低肺栓塞（PE）和深静脉血栓形成（DVT）的风险。但因为这做法会增加严重出血事件，因而没有什么临床意义和收益。它没有显明能降低有症状的DVTs的机率。对非手术患中风的住院病人，机械措施（如压缩丝袜）会导致皮肤损伤并且没有临床症状上的明显改善。

2011年一个来自美国医师学院（ACP）的临床指南指出三个强烈的建议，它们对非手术患者静脉血栓形成的预防上有很重要的作用。这三个建议是：1）对住院患者预防治疗

前，要对他们的血栓栓塞和出血的风险进行评估；2）如果潜在的好处超过潜在的危害，则可使用肝素或相关的药物；3）不再使用压缩袜。该指南作为ACP的方针，不鼓励医生们普遍使用不考虑风险的预防措施。

尽管发展了许多预防VTE的各种实践指南，但不幸的是，在大多数国家，他们仍然未充分被利用。



美国基因检测公司（AMERICAN GENETIC TESTING COMPANY）提供的药代基因检测能准确，灵敏预测您对药物的反应，为您和您的医生提供安全有效用药的指导。

药代基因组学是研究个体遗传变异和药物反应之间的关系。其主要目标之一是使用个人的基因组信息，结合人种和环境的其他协同变化，对先前传统的因病用药的统一治疗方案进行个性化和精确化指导，以求达到因人而治的最佳疗效。药代基因组学根据基因型与表型的关系来推导药物剂量、功效、毒性、或变量（患者对药有反应 / 无反应，有不良事件 / 无不良事件）等方面的相关性关系。

美国基因检测公司（AMERICAN GENETIC TESTING COMPANY）提供的药代基因检测的目的，是确定被检人药代谢酶（DME）的基因型。基于这些基因型及其组合的结果，这样一份结果报告显示了您对这些药物可能作出的反应。这些包括药物副作用的可能性或严重程度差异、或使用药物引致疾病风险的差异。您医疗专业人员则可以根据我们的检测结果，确定对您使用哪一种药物是正确的。这份报告所载资料在没有医生的监督下，不应该被个人单独使用，来建立一个新的药物治疗方案、取消或者调整现有的治疗过程。

美国食品和药物管理局（FDA）建议，医生在开处方药：氯吡格雷（波立维®Plavix®）和华法灵（Warfarin）之前，要根据病人的基因型信息管理病人的用药。



细胞色素P450 2C19 (CYP2C19) 测试

细胞色素P450蛋白是一种单加氧酶，它能催化许多参与药物代谢的反应。细胞色素P450 2C19 (CYP2C19) 测试，适合那些使用或考虑要使用氯吡格雷Clopidogrel (品牌名即是波立维® Plavix®) 的任何患者。

Plavix可以有效降低病人的血小板凝固，既降低血栓形成的机率，用于帮助心血管疾病及下肢血管病变患者减小心脏病发作或中风的机会。Plavix在服用后会在小肠内被吸收，并由肝脏分泌的酶转化成它的活动型。但若干病人的基因变异往往影响最重要的一种酶CYP2C19的活性，进而影响Plavix的药效。

通过对众多临床实验的全基因组关联分析，我们目前可以找到关于这个基因的9种基因型*1, *2, *3, *4, *5, *6, *7, *8和*17。其中2C19 *1是正常代谢型，*2, *3, *4, *5, *6, *7, 和*8是弱代谢型等位基因，而*17即是超强代谢型等位基因。它们的存在会减少血液中具有活性的Plavix的数量，进而影响它阻止血栓形成的功效。临床实验证实对需要服用Plavix的病人而言，若其CYP2C19基因型有*2, *3, *4, *5, *6, *7, 和*8几个变异中的任何一种，则这些病人与其他可以正常消化吸收Plavix的病人相比，心脏病发作、中风或由心血管原因造成死亡的风险会大幅增加。此外，接受过心脏搭桥手术病人若出现以上几个基因变异类型，则病发或死亡的风险也会显著增加。而*17型则显示患者对于药物的反应程度有可能高于正常值。

请注意2C19代谢还与许多其他药物有关，除氯吡格雷外，同时服用其他药物，可能会影响个体对这些药物的反应。这些其他药物包括

- 抗惊厥药：美芬妥英，地西泮，苯妥英，扑米酮
- 抗抑郁药：阿米替林，西酞普兰，S-西酞普兰，氯米帕明
- 抗肿瘤药：环磷酰胺
- 抗逆转录病毒药物：奈非那韦
- 质子泵抑制剂：奥美拉唑，兰索拉唑，泮托拉唑
- 其他药物：孕激素，心得安，华法灵

VKORC1和CYP2C9基因多态性评估华法灵用药计量

华法灵 (品牌名称：香豆定、香豆素) 是一种抗凝血剂，常用于预防血栓形成和血栓栓塞，预防体内血液凝块在血管的形成和转移。华法灵的活动部分由遗传因素决定。2007年，美国食品和药物管理局批准的华法灵的建议的机会，允许医疗服务提供者采用基因测试，以提高他们的初步估计个体病人的合理的华法灵剂量的准确性。

华法灵在体内的抗凝效果主要取决于CYP2C9及VKORC1 的活性，这二者的活性在人群中呈遗传多态性分布，并且这种遗传多态性具有明显的种族和地域差异。为了获得最佳的治疗效果并承受最低的治疗风险，有必要将CYP2C9 和VKORC1 基因多态性的检测作为华法灵给药剂量和维持剂量的指导依据。

VKORC1和CYP2C9的基因分型的多态性对华法灵的使用有着特别的重要性。维生素K环氧化物还原酶复合物亚基1是VKORC1基因编码的酶。VKORC1基因多态性造成了30%的患者之间的剂量差异。特定的基因突变使VKORC1不易受华法灵的抑制，导致药物无效。约25%的变异是由两种单倍型引起：一组是低剂量的单倍型 (A组)，另一组是高剂量的单倍型 (B组)。VKORC1基因多态性使得非裔对华法灵有相对高平均耐受性 (B组单倍型的比例较高)，而亚裔一般都比较敏感 (A组单倍型比例较高)。A组VKORC1基因多态性导致华法灵的治疗效果更快速的达成，但也会在更短的时间达到过量，容易引起出血。

约10%的人的华法灵剂量差异是由CYP2C9基因分型的多态性引起的，这在白人中较常见，而在非裔和亚裔中很少见到。这些CYP2C9基因多态性虽然不会像VKORC1基因的多态性那样改变华法灵的治疗效果，但同样会在短的时间达到过量，容易引起出血。

高剂量的氯吡格雷 (Clopidogrel) 会抑制CYP2C9的效果，因此，这可能会干扰由CYP2C9处理的药物代谢。携带二个CYP2C9弱代谢等位基因的人如果同时服用氯吡格雷和其它由CYP2C9代谢的药物的话，会有出现副作用的风险更大。

我们的测试包括检测多个CYP2C9等位基因，其中包括正常代谢型等位基因2C9 *1, 弱代谢型等位基因*2, *3, *4, *5, *6, *8, *11, *13, *15 和 *25。

细胞色素CYP2D6是体内最主要的外来物质代谢酶之一。在诸多的药物中，将近有25%是由CYP2D6来代谢处理的。比如有，常用的感冒药夜间止咳液“奈奎尔”中的关键活性成分右美沙芬， β -受体阻滞剂，抗心律失常药，抗抑郁药等等。而且许多物质是由CYP2D6转化成体内有活性的成分。由于遗传的多态性，CYP2D6有许多种基因表型的变化，它的基因分型分别有强代谢型、正常代谢型、弱代谢型和非代谢型（即无代谢功能）。

种族差异是让CYP2D6有许多种变化的因素之一。在白种人中约有6-10%是CYP2D6弱代谢型，在亚裔中有2%是CYP2D6弱代谢型，黑人中的CYP2D6弱代谢型高于白种人。CYP2D6强代谢型在中东人和北非人中较多见到。

这些CYP2D6表型的多样性多半是由于CYP2D6的多种等位基因在不同种族中的携带率的差异造成的。比如，约10%的白种人携带有非代谢型的等位基因CYP2D6*4，约50%的亚裔携带有中弱代谢型的等位基因CYP2D6*10。

了解您的CYP2D6基因分型能帮助解析为什么您对某些药的副作用比别人敏感，为什么某些药对别人有效而对您却没啥效果。您可以将这些信息告诉您的医生，让他们选择对您更合适的药物。



早在1953年沃森和克里克首次发现双螺旋DNA分子是遗传复制的基本结构的那天起，人们就意识到从DNA分子水平上解读人类遗传信息，将对生物学，医学，乃至整个生命科学产生无法估量的深远影响。虽然早在2000年已完成人类全基因组的初步测序，目前基因组信息的注释工作仍然处于初级阶段。随着将来对基因组的理解更加深入，新的知识会使医学和生物技术领域发展更为迅速。基于DNA载有的信息在细胞生命活动中的指导作用，在分子生物学水平上深入了解疾病的产生过程将大力推动新的疗法和新药的开发研究。对于癌症、老年痴呆症等疾病的病因研究，也将会受益于对基因组遗传信息的深入研究，尤其在预防疾病和指导治疗的临床应用方面的广泛使用。

试想有一天您与您的家庭医生坐下来，在iPad平板电脑上阅读您的个人基因组信息，根据您的基因组信息制定体检方案。这关系着您的重要的生物信息，将帮助您的医生告知您的疾病易感性，如何避免或减少将来疾病的影响，以及以何种最好的方式保持自己的健康。这是非常令人兴奋的。这种能在疾病发生之前预测和预防疾病的发生，提供主动的，前瞻性和个性化服务的能力将会带来整个医疗体系革命性的进步。

美国基因检测公司（AMERICAN GENETIC TESTING COMPANY）通过长期对人类基因组学和疾病遗传的深入研究，并基于在心血管疾病、心脏病、糖尿病、自身免疫性疾病、退行性神经疾病、老年痴呆症、黄斑变性、癌症等常见疾病的大量临床数据的研究基础上，为您设计出一套价格合宜，使用简易而且快速的基因检测套餐，帮助您从基因中寻找致病的遗传根源，对您患病的易感性进行科学预测，并向您提供遗传咨询和建议相应的生活和保健方案，做到无病早预防，有病能对症治疗，达到未雨绸缪，防范胜于救灾的功効。

我们开发使用迄今世界上最先进、最快速的半导体新一代测序技术，将美国目前最高端的生物科技直接地应用到临床上，使得基因组测序这项划时代的顶尖技术能受益于普通大众。我们不仅能测试到DNA序列中的碱基的微小改动，而且可以测到DNA序列的其他变化，包括基因的删除，嵌入，倒置和重复等，这些变化是其他采用SNP芯片扫描技术的基因检测方法无法检测到的。我们与世界一流的医疗专家，持美国医学遗传执照的遗传咨询师，保健师和营养学专家合作，为顾客提供一次到位的全方位健康保健和一流的高质服务。

您若想知道为您量身定做的最佳保健方案，请及时与我们联系！