



禿頭體質基因分析

客戶：P070000 (呂小弟)

報告日期：00 年 00 月 00 日

菁英診所 關心您的健康

您的基因檢查結果

禿頭相關基因檢查結果

基因名稱與 SNP		您的基因檢查結果		簡述
AR	SNP1 G 或 A	G/G	紅燈 	位於 Exon 1，負責產生第 211 個 Glu 胺基酸，此變異並不會改變胺基酸，但是 G 基因型者發生雄性禿頭的機率是未禿頭者的 1.2~1.3 倍。 雄性禿頭風險 G/G > A/G > A/A。
	STR1 (CAG) n	(CAG) 26 long	Haplotype : H3 (long/short)	STR1 位於 exon 1，負責產生 Glutamate 胺基酸。會影響基因表達的強度和蛋白質產量，(CAG) n 三核苷酸重複較短者其雄性激素的 mRNA 和蛋白質含量皆較高，發生雄性禿頭、前列腺癌風險較高。
	STR2 (GGC) n	(GGC) 17 short	黃燈 	STR2 位於 exon 1，負責產生 Glycine 胺基酸。 (GGC) n 三核苷酸重複較短者發生雄性禿頭、前列腺癌風險較高。 雄性禿頭風險：H1 > H2 > H3 > H4

[註]：H1 表示 Haplotype-1 (STR1: short, STR2: short)、H2 表示 Haplotype-2 (STR1: short, STR2: long)、H3 表示 Haplotype-3 (STR1: long, STR2: short)、H4 表示 Haplotype-4 (STR1: long, STR2: long)

附註 1 綠燈 ：結果為綠燈，恭喜您沒有帶有可能致病的基因變異，在無其它因素（例如：環境因子、生活型態、飲食習慣、其它基因）的影響下，得到此基因相關疾病的機率較低。

黃燈 ：結果為黃燈，代表您帶有一個可能致病的基因變異，仍可執行正常的功能表現，但是當您飲食習慣不佳、處於不良環境時，可能影響你基因的正常表現。若您能積極且有效地預防，則可以降低疾病的風險。

紅燈 ：結果為紅燈，那表示您帶有二個致病的基因變異，基因功能表現較差，可能會影響健康狀態，是此基因相關疾病的高危險群。需要更積極地採取預防措施以降低疾病發生。

附註 2：疾病的產生除了先天體質（基因）影響之外，亦受到環境因子、飲食因子、生活壓力因子…等等一起共同所導致。提早知道自己先天體質（基因）弱點，作好正確的健康管理，是預防疾病的好方法。

附註 3：先天體質（基因）分析僅作為個人增加了解自己身體的資訊，並非疾病的診斷、檢驗、或醫療。若有任何疾病或醫療問題，建議找專科醫師諮詢。

【附件二】禿頭基因相關基因說明

禿頭的類型很多，其中以雄性禿頭 (Male Pattern Baldness, MPB) 最為常見，此類型禿頭主要是受到雄性荷爾蒙影響所致。由調查得知：約有 30% 的人在 30 歲左右有禿頭現象，40% 的人在 40 歲左右有禿頭現象，50% 的人在 50 歲左右有禿頭現象，隨年齡增加禿頭比例逐漸增多。雄性禿頭很多都是有遺傳性的、並和雄性荷爾蒙有關。禿頭情況的表現受體內雄性荷爾蒙影響，所以在女生身上會比較不明顯。家族性的禿頭遺傳通常從青春期後就開始表現，隨著年齡增加，禿髮的部位會加大。雄性禿頭最大的特徵是掉髮的位置都從前額兩側或頭頂開始，當兩側額角開始禿髮，額頭越來越高，變高的髮線上移，大部分都會被診斷成雄性禿，也有部分的雄性禿是從頭頂稀疏掉髮的地中海型開始，事實上男性禿頭中有 95% 以上屬於雄性禿頭。

目前研究指出禿頭的原因很多，其中基因扮演了很重要的角色。許多研究都紛紛指出雄性禿頭和雄性荷爾蒙接受體 (Androgen Receptor, AR) 有關。雄性荷爾蒙接受體是一種類固醇接受體，在禿頭者體內此基因表達旺盛，會使毛囊細胞產生的酵素吸引更多的雄性荷爾蒙蓄積在毛囊中，其代謝產物 (DHT) 堆積在毛囊，使毛囊細胞萎縮、死亡，因此導致毛髮逐漸掉落、稀疏。

● AR (雄性荷爾蒙接受體)

AR 基因位於 X 染色體上，屬於類固醇接受體的一類，位於細胞核內，具有基因轉錄因子的特性，會影響基因表達的強度。此基因若發生變異時會產生很多疾病，例如：雄性激素不敏感症、頭髮稀少、性向、男性不孕症、乳癌、脊髓延髓肌肉萎縮症、前列腺癌、尿道下裂...等等。AR 有三個常見的基因變異如下：

- (1) SNP1：為 G 或 A 的基因變異。此基因變異位於 AR 基因的 exon 1，此基因變異雖不會影響其胺基酸序列，但是流行病學研究指出：含 G 基因型者發生雄性禿頭的機率是正常者的 1.2~1.3 倍。
- (2) STR1：此為一 (CAG) n 三核苷酸重複的變異，此基因變異位於 AR 基因的 exon 1，負責產生 Glutamate 胺基酸，(CAG) n 三核苷酸重複的次數越多，產生的 Glutamate 胺基酸也越多。此基因變異的會影響到基因表達的強度和蛋白質產量，(CAG) n 三核苷酸重複較短者 ($n \leq 21$) 其雄性激素的 mRNA 和蛋白質含量皆較高。研究發現此基因變異越短者，發生雄性禿頭、前列腺癌、乳癌、子宮內膜癌、大腸直腸癌的風險較高。另外也有研究指出此基因變異越長者 ($n \geq 28$)，體內精子生成過程較易有缺陷 (約有 4 倍的風險)，較易有不孕的現象。基因變異較短者 ($n \leq 23$) 有最高的精子輸出量，也會提升體內精子生成過程的效率。
- (3) STR2：此為一 (GGC) n 三核苷酸重複的變異，此基因變異位於 AR 基因的 exon1，負責產生 Glycine 胺基酸，(GGC) n 三核苷酸重複的次數越多，產生的 Glycine 胺基酸也越多。

(GGC) n 三核苷酸重複較短者 (n≤17) 發生雄性禿頭、前列腺癌風險較高。

這兩個 STR 基因變異可組合成四種不同的核型 (haplotype) 表列於下：

Haplotype	STR1 (CAG) n	STR2 (GGC) n	雄性禿頭風險
1	short	short	H1 > H2 > H3 > H4
2	short	long	
3	long	short	
4	long	long	

[註 1]：STR1- (CAG) n，若 n≤21 則歸類於 short。

[註 2]：STR2- (GGC) n，若 n≤17 則歸類於 short。

參考文獻：

- Polymorphism of the Androgen Receptor Gene is Associated with Male Pattern Baldness. *The Journal of Investigative Dermatology* 116(3):452-455
- Male Infertility and Variation in CAG Repeat Length in the Androgen Receptor Gene: A Meta-analysis. *The Journal of Clinical Endocrinology & Metabolism* 92(11):4319 - 4326