



骨質健康分析

報告範本

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

骨質健康相關基因檢查結果

基因名稱與 SNP		你的基因檢查結果		危險性
VDR (Fok)	T 或 C	C/C	綠燈 	會與活化型維生素 D3 結合，影響體內鈣質吸收、骨骼生長、細胞生長與分化。骨質疏鬆風險依序為：T/T>C/T>C/C。
VDR (Apa1)	A 或 C	C/C	綠燈 	會與活化型維生素 D3 結合，影響體內鈣質吸收、骨骼生長、細胞生長與分化。骨質疏鬆風險依序為：A/A>A/C>C/C。
ESR (SNP1)	T 或 C	C/T	Haplotype 1/2 (TA/CG)	會與雌激素結合後活化相關基因，參與細胞生長、分化、骨骼生長..等等生理功能。與骨質密度、骨質疏鬆危險依序為：H 1>H 2, 3, 4，詳細風險請詳見第 4 頁。
ESR (SNP2)	A 或 G	A/G	黃燈 	

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。

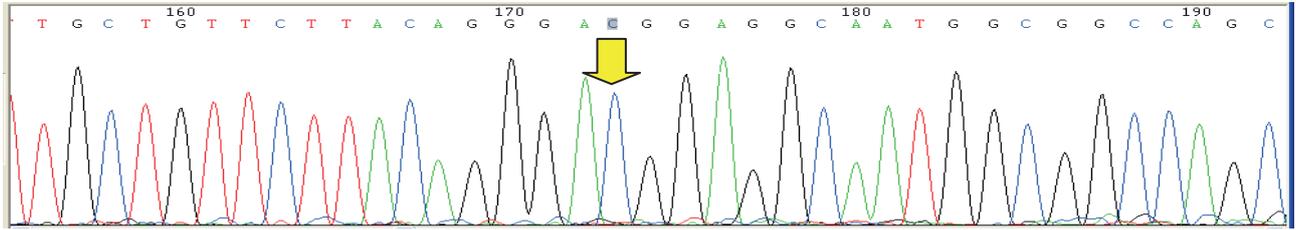
紅燈 ：結果為紅燈，那表示您帶有二個致病的基因變異，基因功能表現較差，可能會影響健康狀態，此基因相關疾病的高危險群。需要更積極地採取預防措施以降低疾病發生。

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。

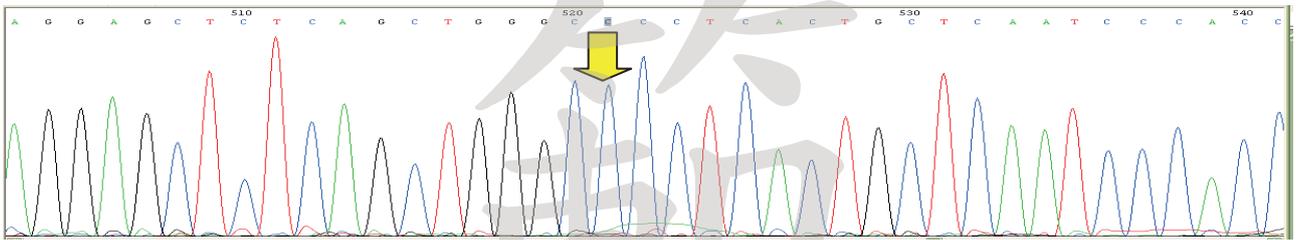
附註 3：先天體質（基因）分析僅作為個人增加了解自己身體的資訊，並非疾病的診斷、檢驗、或醫療。若有任何疾病或醫療問題，建議找專科醫師諮詢。

【附件一】您的基因檢查結果 (原始數據)

1. 您的 VDR (FokI) 檢測結果 : C/C



2. 您的 VDR (ApaI) 檢測結果 : C/C

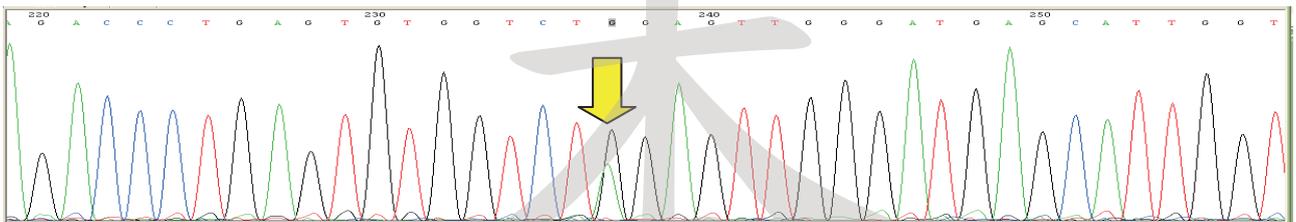


3. 您的 ESR 檢測結果 : H1/H2

--您的 ESR (SNP1) 的基因型為 : C/T



--您的 ESR (SNP2) 的基因型為 : A/G



【附件二】骨質密度/骨質疏鬆相關基因說明

亞裔人種與白種人發生骨質疏鬆的機率較高，依據美國的研究，數百萬的美國人有發生骨質疏鬆的風險，且女性發生此疾病的機率較男性多四倍以上，但男性也是會有骨質疏鬆症的問題。根據中華民國老年醫學會調查，台灣地區骨質疏鬆症盛行率發現，65 歲以上每 9 人即有 1 人罹患骨質疏鬆症，其中女性比男性多；65 歲以上女性每 4 名就有 1 人發生骨質疏鬆症，停經後的骨質疏鬆症佔大多數；停經後婦女約有 25% 會發生骨質疏鬆症。

● VDR (Fok)

VDR 蛋白質是分布於細胞內的一種荷爾蒙接受體，負責與細胞內活化型的維生素 D3 結合，然後和特定細胞的細胞核作用，產生一連串不同的生化反應，例如：活化造骨細胞增生、分化，因此調控骨骼細胞的生長、腸道鈣質吸收、副甲狀腺激素的分泌…等等。

不同人之間 VDR (Fok) 有一個常見的 C 或 T 基因變異，此變異會影響到 VDR 與鈣質的吸收，因而影響骨骼尺寸大小、出生時的身高、骨骼密度、身體生長速度、骨架大小…等等與骨骼生長有關的生理變化。研究報告指出：含 T 基因型的人，會增加骨骼新生速度（新生的細胞取代老舊的細胞，老舊的細胞是累積骨質主要的地方），因而降低骨質密度以及增加骨質疏鬆的機會。部分研究也指出：此基因變異的婦女在脊椎骨腰椎部份產生骨質疏鬆的機率，比一般婦女高達 2.8 倍之多。另外，相關研究也指出：VDR 與癌症、骨關節炎、副甲狀腺功能亢進症、糖尿病、冠狀動脈疾病、腎結石，以及某些感染性疾病，如：B 型肝炎和肺結核也有相關。

● VDR (Apa1)

VDR 蛋白質是分布於細胞內的一種荷爾蒙接受體，負責與細胞內活化型的維生素 D3 結合，然後和特定細胞的細胞核作用，產生一連串不同的生化反應，例如：活化造骨細胞增生、分化，因此調控骨骼細胞的生長、腸道鈣質吸收、副甲狀腺激素的分泌…等等。

不同人之間 VDR (Apa1) 有一個常見的 A 或 C 基因變異，此變異會影響到 VDR 與鈣質的吸收，因而影響骨骼尺寸大小、出生時的身高、骨骼密度、身體生長速度、骨架大小…等等與骨骼生長有關的生理變化。研究報告指出：含 A 基因型的人會增加骨骼新生速度（新生的細胞取代老舊的細胞，老舊的細胞是累積骨質主要的地方），因而降低骨質密度以及增加骨質疏鬆的機會。

<飲食保健建議>

1. 多補充富含維生素 D3 的食物：例如：牛奶、魚類、蛋黃
2. 多接觸陽光：陽光可以協助活化型維生素 D3 產生。

● ESR

ESR 雌激素接受體蛋白質分布在細胞核內，具有基因轉錄因子的活性。雌激素進入細胞核後，會與雌激素接受體 (ESR) 蛋白質結合，接著形成一雙體結構 (dimer)，此雙體結構一方面直接結合到 DNA 上，啟動基因，影響基因表達強度；另外一方面則是與細胞質內的蛋白質結合，活化一系列與訊息傳遞機制有關的酵素，達到促進細胞增生與生長。雌激素系統所影響的生理功能非常多，除與女性特有之功能以外，它跟骨骼細胞的發育、心臟血管系統健康也有關係。另外，研究亦顯示：許多乳癌細胞會出現 ESR 基因產生突變或基因表達異常的現象。ESR 基因在人與人之間存在兩個常見的基因變異，會與骨質密度、骨質疏鬆症的發生機率有關：

SNP1：第一個為一 T 或 C 的基因變異

SNP2：第二個為一 A 或 G 的基因變異

這兩個變異點組合成的單套型與骨質疏鬆而引發之骨折發生機率有關，可以組合形成四個單套型，如下表：

Haplotype \ 位置	SNP1	SNP2
Haplotype 1	T	A
Haplotype 2	C	G
Haplotype 3	C	A
Haplotype 4	T	G

與骨折發生的關係如下圖所示：

Haplotype	骨折發生的機率
1/1	21%
1/2、1/3、1/4	12%
2/2、2/3、2/4、3/3、3/4、4/4	6.4%

<飲食保健建議>

1. 多攝取富含異黃酮成分的食物，例如：豆漿、豆乾、豆腐、其他大豆製品…等等。

【附件三】骨質密度/骨質疏鬆相關基因說明

骨質疏鬆之危險因子

造成罹患骨質疏鬆症的原因有很多，目前可確知的是有些因素會提高罹患骨質疏鬆症的機會，這些會降低巔峰骨質量、加速骨質流失、提高患病率的可能因素稱為危險因子。

● 無法控制的危險因子：

- 性別：女性較男性易發生
- 年齡：年紀越大越容易罹患
- 遺傳：遺傳會影響身材的大小及其對應的骨質密度
- 種族：白種人和亞裔人種罹患率較高
- 體型：體型嬌小與骨架細瘦的女性罹患率較高
- 體內所含雌激素或睪固酮：雌激素能促進骨骼生成，女性體內含有雌激素時間越長罹患骨質疏鬆症的危險率就越低；睪固酮能促進骨骼生成，成年男性若體內濃度太低會加速骨質流失

● 可控制的危險因子：

- 生育：懷孕會提高女性體內雌激素濃度有助於提高骨質量，但是懷孕期間因母體與胎兒共享母體供應的鈣質，故會缺乏鈣質需多加補充
- 藥物：某些藥物會加速骨質流失提高患病的風險
 - 皮質類固醇藥物：會降低血液中的雌激素與睪固酮濃度
 - 抗經攣藥物：會導致維他命 D 缺乏，影響鈣質的吸收
 - 甲狀腺藥物：使用過量藥物造成甲狀腺機能亢進，減低鈣質在腸胃道的吸收
 - 利尿劑：有些利尿劑會促使腎臟排出太多鈣
- 疾病
 - ◆ 內分泌失調：內分泌系統負責製造賀爾蒙，如果與骨骼成長與維護有關的腺體出問題，骨骼重建周期就可能受到干擾，例如性腺功能低下症會因為體內缺乏雌激素與睪固酮導致骨質流失、副甲狀腺機能亢進、肝病等疾病
 - ◆ 腸胃與肝臟方面疾病：因為干擾腸道中鈣質吸收，以及降低體內維他命濃度所致
 - ◆ 類風濕性關節炎：妨礙體能活動令骨質密度降低所致
 - ◆ 無月經症或月經不規則
- 外科手術
- 長期臥病

● 可改變的危險因子：

- 飲食中的鈣質與維生素 D
- 過度減肥與節食
- 體能活動
- 吸煙
- 飲酒

鈣片

鈣製劑以有機型態（如乳酸鈣、檸檬酸鈣、葡萄糖酸鈣）較易被吸收，而碳酸鈣人體可用率較低，但純檸檬酸鈣製劑較貴且體積較大不易吞嚥。補充鈣的同時您也須留意維生素 D 的攝取（通常曬太陽後體內會自行合成維生素 D）。

洋蔥與骨質疏鬆

權威期刊《自然》研究指出，洋蔥是能夠防止骨質流失的一種蔬菜；瑞士的研究也證實，洋蔥可以降低罹患骨質疏鬆的危險，尤其是更年期後的女性，因可以防止骨骼的溶蝕作用，以免鈣質流失使骨骼變得脆弱。

大豆異黃酮與骨質疏鬆

異黃酮（Isoflavones）是類似於女性賀爾蒙的植物性成份，又稱植物性雌激素（Phytoestrogen），根據研究植物性雌激素在大豆中含量最為豐富，目前坊間亦以大豆異黃酮（Soy-isoflavones）稱之。選擇產品時需辨別原料來源與內容，因不同的大豆來源與製程其異黃酮含量差異極大。

居家安全

大部分的人（尤其是老年人）一天之中大多數的時間是在家中度過，因此注意居家安全以避免跌倒也可降低骨折的風險，如保持走道暢通、適當的照明設備、使用安全的座椅與整理工作區，也可使用輔助工具，如拐杖、助行器等。

運動種類

規律而持續的運動能避免骨質流失，甚至可以增加骨骼中的礦物質含量，提高骨骼強度。而重量訓練，如舉重，又比快走、慢跑、游泳之類的有氧運動來得有效，因重量訓練可以讓骨骼感到外加的壓力，產生對抗的反應，減少骨質的流失增加礦物質含量，而增加骨骼強度。

- Bone mineral mass and calcium and phosphate metabolism in young men: relationships with vitamin D receptor allelic polymorphisms. *J. Clin. Endocr. Metab.* 84: 2043-2048, 1999.
- Vitamin D receptor gene polymorphism is associated with Graves' disease in the Japanese population. *J. Clin. Endocr. Metab.* 85: 4639-4643, 2000.
- Interaction between vitamin D receptor genotype and estrogen receptor alpha genotype influences vertebral fracture risk. *J. Clin. Endocr. Metab.* 88: 3777-3784, 2003.
- Vitamin D receptor gene polymorphisms and the risk of fractures in older women. *J. Bone Miner. Res.* 14: 1637-1645, 1999
- Promoter and 3-prime-untranslated-region haplotypes in the vitamin D receptor gene predispose to osteoporotic fracture: the Rotterdam Study. *Am. J. Hum. Genet.* 77: 807-823, 2005.
- Vitamin D receptor gene polymorphisms are associated with the risk of fractures in postmenopausal women, independently of bone mineral density. *J. Clin. Endocr. Metab.* 90: 4829-4835, 2005.
- Vitamin D and estrogen receptor allelic variants in Italian postmenopausal women: evidence of multiple gene contribution to bone mineral density. *J. Clin. Endocr. Metab.* 83: 939-944, 1998.
- Vitamin D receptor polymorphism, bone mineral density, and osteoporotic vertebral fracture: studies in a UK population. *Bone* 18: 249-252, 1996.
- Point mutations in the human vitamin D receptor gene associated with hypocalcemic rickets. *Science* 242: 1702-1705, 1988.
- Bone mineral density in relation to polymorphism at the vitamin D receptor gene locus. *J. Clin. Invest.* 94: 2130-2134, 1994.
- The polymorphic N terminus in human vitamin D receptor isoforms influences transcriptional activity by modulating interaction with transcription factor IIB. *Molec. Endocr.* 14: 401-420, 2000.
- Genetic factors in bone turnover. *J. Clin. Endocr. Metab.* 72: 808-813, 1991.
- Two mutations in the hormone binding domain of the vitamin D receptor cause tissue resistance to 1,25 dihydroxyvitamin D(3). *J. Clin. Invest.* 92: 12-16, 1993.
- Vitamin D receptor gene polymorphism is associated with birth height, growth to adolescence, and adult stature in healthy Caucasian men: a cross-sectional and longitudinal study. *J. Clin. Endocr. Metab.* 85: 1666-1671, 2000.
- Prediction of bone density from vitamin D receptor alleles. *Nature* 367: 284-287, 1994.
- Contribution of trans-acting factor alleles to normal physiological variability: vitamin D receptor gene polymorphisms and circulating osteocalcin. *Proc. Nat. Acad. Sci.* 89: 6665-6669, 1992.
- Comparative high-resolution analysis of linkage disequilibrium and tag single nucleotide polymorphisms between populations in the vitamin D receptor gene. *Hum. Molec. Genet.* 13: 1633-1639, 2004.
- Genetic determinants of bone mass in adults: a twin study. *J. Clin. Invest.* 80: 706-710, 1987.
- Vitamin D-receptor genotypes and bone density. *New Eng. J. Med.* 337: 125-126, 1997.

菁英診所

- A unique mutation in the vitamin D receptor gene in three Japanese patients with vitamin D-dependent rickets type II: utility of single-strand conformation polymorphism analysis for heterozygous carrier detection. *Am. J. Hum. Genet.* 49: 668-673, 1991.
- Vitamin D-receptor gene polymorphisms and bone density in prepubertal American girls of Mexican descent. *New Eng. J. Med.* 337: 77-82, 1997.
- Vitamin D receptor gene variants of BsmI, ApaI, TaqI, and FokI polymorphisms in spinal tuberculosis. *Clin. Genet.* 65: 73-76, 2004.
- Association between vitamin D receptor gene polymorphism and sex-dependent growth during the first two years of life. *J. Clin. Endocr. Metab.* 82: 2966-2970, 1997.
- Vitamin D receptor alleles predict growth and bone density in girls. *Arch. Dis. Child.* 79: 488-494, 1998.
- Vitamin D receptor genotype is associated with radiographic osteoarthritis at the knee. *J. Clin. Invest.* 100: 259-263, 1997.
- The association between common vitamin D receptor gene variations and osteoporosis: a participant-level meta-analysis. *Ann. Intern. Med.* 145: 255-264, 2006.
- Interaction between the vitamin D receptor gene and collagen type I-alpha-1 gene in susceptibility for fracture. *J. Bone Miner. Res.* 16: 379-385, 2001.
- Vitamin D receptor gene polymorphisms are linked to and associated with adult height. *J. Med. Genet.* 42: 228-234, 2005.
- Estrogen receptor polymorphism predicts the onset of natural and surgical menopause. *J. Clin. Endocr. Metab.* 84: 3146-3150, 1999.
- Coronary artery wall atherosclerosis in relation to the estrogen receptor 1 gene polymorphism: an autopsy study. *J. Molec. Med.* 80: 176-180, 2002.
- Association between estrogen receptor alpha gene variation and cardiovascular disease. *JAMA* 290: 2263-2270, 2003.
- Estrogen receptors alpha and beta are differentially expressed in developing human bone. *J. Clin. Endocr. Metab.* 86: 2309-2314, 2001.