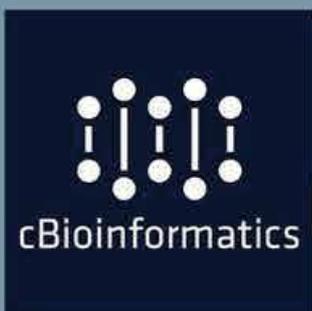


CGenome

Medical Genome Check up



Created by cBioinformatics



目次

はじめに	2
病気のなりやすさの予測	3
かかりやすい病気の詳細	7
かかりやすい病気について	8
内服に注意が必要な薬	9
運動タイプについて	10
身体特徴について	11

SAMPLE



はじめに

2000年代のはじめから、数千～数万人を対象とした大規模な遺伝子解析研究（GWAS: genome-wide association study）が世界的に実施されています。これらの研究はGWAS Catalogにまとめられており、そのなかでも日本人もしくは東アジア地域で裏付けがなされている疾患を選定し、あなたの遺伝子型を参照して罹患リスクを推定しています。疾患のリスクは遺伝子多型だけでは決まらず、生活習慣によっても大きく変動することが知られておりますので、健康増進の目安としてお役立てください。遺伝子多型の表記(A/Tなど)は今日のゲノム解析で世界標準として利用されているGRCh38と呼ばれるヒト参照配列を基準として表記しているため、過去の研究や他の遺伝子検査の表記と一致しない場合があります。また各疾患のリスクは、今までのゲノム研究からあなたと遺伝子型が一致した方の情報を参照して算出しています。疾患のリスクのスコアが高い場合でも、初期症状に注意して生活するとともにこまめな検診を心掛けることで、あなたの健康維持に繋がります。なお、前立腺がんなど男性疾患特有の疾患が女性を対象とした検査でもレポートに記載されることがありますが、これは遺伝子多型を元にした推定であり実際に罹患することはありません。

病気のなりやすさの予測

リスクスコアの高かった疾患に関して説明を記載しています。

がん

乳癌 1.21	卵巣癌 1.02	膵臓癌	びまん性胃 腺癌	非小細胞肺 癌	胃腸型腺癌	乳頭状甲状 腺癌
腎細胞癌	急性リンパ 性白血病	分化型甲状 腺癌	肝細胞癌	ルミナルA 型乳癌	胆嚢腫瘍	食道扁平上 皮癌
慢性骨髄性 白血病	頭蓋内胚細 胞腫瘍	胃噴門癌	食道癌	膀胱癌	上喉頭癌	肺扁平上皮 癌
胃癌	B細胞性非 ホジキンリ ンパ腫	大腸癌	すい臓癌	肝臓癌	肺腺癌	前立腺癌

代謝・内分泌・泌尿器

慢性腎疾患	尿路結石症	腎結石症	原発性アルド ステロン症	メタボリック 症候群	妊娠高血圧症 候群	膜性腎炎
妊娠糖尿病	1型糖尿病	甲状腺機能亢 進症	高血圧性腎症	多嚢胞性卵巣 症候群	甲状腺結節	高トリグリセ リド血症
高尿酸血症	2型糖尿病	IgA腎症	シェーグレン 症候群	ネフローゼ症 候群	バセドウ病	脂質異常症

病気のなりやすさの予測

リスクスコアの高かった疾患に関して説明を記載しています。

循環器・呼吸器

慢性閉塞性肺疾患	心筋梗塞	高安動脈炎	末梢動脈疾患	心不整脈	ブルガダ症候群	治療抵抗性高血圧
大血管性脳卒中	心原性脳塞栓症	脳卒中	血管炎	非結核性抗酸菌肺感染症	小血管脳卒中	冠動脈瘤
起立性低血圧	小児発症喘息	間質性肺疾患	脳内出血	家族性ロングQT症候群	心原性塞栓	小血管閉塞
肥大型心筋症	出血性脳卒中	冠攣縮	うっ血性心不全	アトピー性喘息	アスピリン誘発性喘息	もやもや病
冠動脈性心疾患	特発性肺線維症	喘息（ぜんそく）	高血圧			

消化器

炎症性腸疾患	非アルコール性脂肪性肝疾患	肝硬変	胆汁性肝硬変	胃炎	十二指腸潰瘍	結腸憩室
B型慢性肝炎	C型慢性肝炎	HCVによる肝硬変	クローン病	原発性胆汁性肝硬変（PBC）	十二指腸潰瘍	潰瘍性大腸炎

病気のなりやすさの予測

リスクスコアの高かった疾患に関して説明を記載しています。

目・耳

乱視	難聴	緑内障	糖尿病性網膜症	近視	低眼圧緑内障	病的近視
加齢性難聴	嗅覚異常	COVID-19症状測定	味覚障害	加齢黄斑変性	開放隅角緑内障	角膜乱視
強度近視	尋常性白斑	正常眼圧緑内障	閉塞隅角緑内障			

骨・関節

痛風	変形性関節症	変形性股関節症	変形性膝関節症	骨粗鬆症	脊柱後縦靭帯骨化症	足底線維腫
顎関節症	特発性大腿骨頭壊死	ベーチェット病	関節リウマチ	強直性脊椎炎	骨粗しょう症	全身性エリテマトーデス (SLE)
足底筋膜炎						

病気のなりやすさの予測

リスクスコアの高かった疾患に関して説明を記載しています。

その他

子宮内膜症	片頭痛	全身性てんかん	注意欠陥多動性障害 (ADHD)	双極性障害
頭痛	男性型脱毛症	帯状疱疹	子宮筋腫	蕁麻疹
てんかん	水疱性類天疱瘡	脱毛症	ナルコレプシー・カタプレキシー症候群	過眠症
難治性アトピー性皮膚炎	サルコイドーシス	月経困難症	白斑	レイノー病
多汗症	単極性うつ病	尋常性乾癬	乾癬	歯周炎
閉塞性睡眠時無呼吸症候群	アトピー性皮膚炎	ケロイド	ハンセン病	筋萎縮性側索硬化症 (ALS)
川崎病	脳動脈瘤			

かかりやすい病気の詳細

疾患のリスクスコアをカテゴリごとに表示しています。

<p>C型慢性肝炎</p>  <p>マーカー： HCV抗体,HCV-RNA</p>	<p>症状： 初期症状はないことが多い。食欲不振、腹痛、倦怠感など</p>	<p>診断： HCV抗体、HCV-RNA</p>	<p>リスク： 感染者の血液暴露</p>
<p>シェーグレン症候群</p>  <p>マーカー： なし</p>	<p>症状： 口または眼の乾燥、関節の痛み、手足の指の蒼白</p>	<p>診断： 唾液腺もしくは涙腺の病理検査、唾液分泌能の検査、涙液分泌能の検査、自己抗体の検査</p>	<p>リスク： 不明</p>
<p>バセドウ病</p>  <p>マーカー： TSH,ft3,ft4</p>	<p>症状： 頻拍、動悸、手の震え、体重減少、神経過敏と不安、眼球突出</p>	<p>診断： 血中甲状腺ホルモン値、TSH、甲状腺エコー検査</p>	<p>リスク： 一部の薬剤（アミオダロン、インターフェロンアルファ、PD-1阻害薬）、ヨウ素過剰摂取</p>



かかりやすい病気について

かかりやすい病気を表示しています。「かかりやすい」とは日本人の中で1.2倍以上の発症リスクのことを示しています。





内服に注意が必要な薬

内服に注意が必要な薬を示しています。推奨の内服方法は、原文(英語)で記載しています。実際の内服については医師と相談してください。

■ メチレンブルー

効能： 中毒性メトヘモグロビン血症治療薬 対象者： general 表現型： G6PD: Normal

遺伝子： G6PD 遺伝子型： B (reference)/B (reference)

■ アザチオプリン

効能： 免疫抑制薬 対象者： general

表現型： NUDT15: Normal Metabolizer | TPMT: Normal Metabolizer 遺伝子： NUDT15 | TPMT

遺伝子型：
*1/*1 | *1/*1

■ タクロリムス

効能： 免疫抑制薬 対象者： general 表現型： CYP3A5: Normal Metabolizer 遺伝子： CYP3A5

遺伝子型：
*1/*1

■ ダブソン、ジアフェニルスルホン

効能： 合成抗菌剤・免疫抑制剤 対象者： general 表現型： G6PD: Normal 遺伝子： G6PD

遺伝子型：
B (reference)/B (reference)

■ デスフルラン

効能： 吸入麻酔薬 対象者： general

表現型： CACNA1S: Uncertain Susceptibility | RYR1: Uncertain Susceptibility 遺伝子： CACNA1S | RYR1

遺伝子型：
Reference/Reference | Reference/Reference

運動タイプについて

速筋線維と遅筋線維のどちらが割合として多いかを記載しています。

Power Type (C/C型)



あなたは、速筋線維の割合が多い遺伝子です。

速筋線維は、筋肉が白っぽく見えることから「白筋」とも呼ばれ、素早く筋肉を収縮でき、瞬発力に優れた筋肉です。筋肉が傷つき、修復される際に大きくなる筋肉です。

無酸素時のエネルギー発揮に優れ短時間・強高度の運動に優れています。

適したスポーツ：短距離走・水泳（短距離）・レスリング・無酸素運動

速筋線維・遅筋線維の割合はACTN3遺伝子（rs1815739, R577X）に関連しています。
この遺伝子には、3つの遺伝子多型があり、以下の特徴があります。

遺伝子型	SNP (rs1815739)	速筋 or 遅筋	運動特性
R/R型	C/C (アルギニン, Arg)	速筋が多い	短距離走・スプリント・パワー系に有利
R/X型	C/T (アルギニン/ストップコドン)	速筋・遅筋のバランス型	短距離と持久力の両方に対応しやすい
X/X型	T/T (ストップコドン)	遅筋が多い	長距離走・持久系に有利

参考：その他の運動タイプについて

Stamina Type (T/T型)



遅筋線維は、筋肉が赤っぽく見えることから「赤筋」とも呼ばれ、ゆっくりと収縮する筋肉です。

酸素を使って糖質や脂質を燃焼させてエネルギーを作る特徴があります。酸素を取り込んで筋肉を動かす、有酸素運動に適した筋肉です。

適したスポーツ：長距離走・トライアスロン・ピラティス・有酸素運動

Balance Type (C/T型)



速筋線維と遅筋線維のバランスが良いタイプです。

瞬発力・持久力のどちらも兼ね備えており、球技等そのどちらも必要な運動に適しています。

適したスポーツ：中距離走・サッカー・テニス・ボクシング

パワー系アスリート評価

総合評価



あなたの評価	rsID	効果	遺伝子
☆	rs4363	血圧調整に関与し、アンジオテンシンIを血管収縮作用のあるアンジオテンシンIIに変換することが知られています。向上タイプはパワー系に多いとされています。	ACE
☆	rs1815739	α-アクチニン-3タンパク質を欠損し、遅筋優位となるとされています。	ACTN3
★	rs699	ACEと同じレニン-アンジオテンシン系に関わり、血圧や体液量の調整に関与しているとされています。	AGT
★	rs1800795	運動後の回復、筋肉量の維持に関連しているとされています。	IL6-174
★	rs4880	抗酸化能力や運動後の回復能力に関与しているとされています。	SOD2
☆	rs1799983	血管拡張作用を持つ一酸化窒素（NO）を生成し、血圧や血流を調整するとされています。血流改善にも影響する可能性があります。	NOS3
★	rs2070744	血管拡張作用を持つ一酸化窒素（NO）を生成し、血圧や血流を調整するとされています。血流改善にも影響する可能性があります。	NOS3

運動機能は、筋肉の特徴だけではなく、「血圧」「心肺機能」「血液による筋肉への酸素供給」「血管の機能」といった要素も関わってきます。

それらの機能は環境的要因と、遺伝子によって生まれ持った特徴を有するとされています。

ご自身の特徴を知ること、日々の運動管理に役立てることができるとされています。

持久力系アスリート評価

総合評価



あなたの評価	rsID	効果	遺伝子
☆	rs1799945	鉄の代謝に関与する重要な遺伝子で、酸素運搬能増加に関与するとされ、持久力向上の可能性があります。	HFE
★	rs1815739	α-アクチニン-3タンパク質を欠損し、遅筋優位となるとされています。	ACTN3
☆	rs8192678	ミトコンドリア生合成酸化的を促進し、持久力向上に関与しているとされています。	PPARGC1A
☆	rs17602729	ATP合成に重要なAMP脱アミノ酵素を活性化し、糖・脂質代謝に関与しているとされています。	AMPD1
★	rs1799945	鉄の代謝に関与する重要な遺伝子で、酸素運搬能増加に関与するとされ、持久力向上の可能性があります。	HFE

運動機能は、筋肉の特徴だけではなく、「血圧」「心肺機能」「血液による筋肉への酸素供給」「血管の機能」といった要素も関わってきます。

それらの機能は環境的要因と、遺伝子によって生まれ持った特徴を有するとされています。

ご自身の特徴を知ること、日々の運動管理に役立てることができるとされています。

身体特徴について

アルコール代謝についてを記載しています。



お酒に強い



お酒に弱い



酒の強さ	特徴	ADH1B (rs1229984)	ALDH2 (rs671)
非常に強い	アルコール分解が速く、二日酔いになりにくい	TT (速い代謝)	GG (活性型)
普通～やや弱い	酔いやすいが、飲める	CC (遅い代謝)	GG (活性型)
弱い	飲めるが、アセトアルデヒド蓄積で気分が悪くなる	TT (速い代謝)	GA (低活性型)
非常に弱い	少量でもすぐ酔う、二日酔いしやすい	CC (遅い代謝)	GA (低活性型)
ほぼ飲めない	アルコール分解ができず、飲酒が危険	-	AA (不活性型)

アルコール代謝とは、体内に入ったアルコールを分解し、無害な物質として排出するプロセスです。主に肝臓で行われ、酵素反応によってアルコールが分解されます。

代謝能力は遺伝子で判別することができるとされています。
ご自身の体質に合った飲み方で、無理なく楽しむことが大切です。