

Biotron
宝创生物

关注生命
追求卓越

产品手册

个体化用药基因检测系列试剂



广州市宝创生物技术有限公司

☎ **4008161226**
020-32077730

广州市黄埔区开源大道11号C6栋301室、C6栋401室
网址: www.ebiotron.com 传真: 020-32077729

指导药物精准使用
规避用药风险

APOE 基因检测试剂盒
MTHFR 基因检测试剂盒
CYP2C19 基因检测试剂盒
HLA-B*5801 基因检测试剂盒

Biotron
宝创生物



公司简介 COMPANY PROFILE

广州市宝创生物技术有限公司成立于2012年，坐落于广州开发区科技企业加速器，占地近8500平方米，另在珠海建成6万平方米生产园区。历经10年的沉淀与积累，已成为一家集体外诊断产品研发、转化、生产、销售为一体的高新技术企业。

融合前沿技术，布局POCT平台、分子诊断平台、微流控平台和免疫组化平台、临检产品平台，产品涉及POCT检测、分子生物诊断、病原体快速多重

检测、优生优育、肿瘤个体化检测、耐药突变检测、免疫组化等领域。申请及获批专利超30项，相继获得医疗器械注册证及备案凭证228项。全线产品已服务于国内多个医疗单位。

关注生命，聚焦医疗，宝创生物始终以客户需求为导向，注重创新、追求卓越、不断提高企业竞争力，致力于奉献高品质的体外诊断产品。



CATALOGUE

目录

个体化用药基因检测试剂

01 他汀类个体化用药基因检测
APOE基因多态性检测 ----- 04

02 叶酸个体化用药基因检测
MTHFR基因多态性检测 ----- 06

03 氯吡格雷个体化用药基因检测
CYP2C19基因多态性检测 ----- 08

04 别嘌醇个体化用药基因检测
HLA-B*5801基因多态性检测 ----- 09



药物反应个体化差异

不同个体对于药物反应的差异性很大,影响因素包括年龄、并发症、营养状况、遗传背景、药物相互作用及环境等,其中遗传背景的影响尤为重要,由于基因具有多态性,携带不同基因型的患者在药物作用过程中表现为药物反应性的个体差异,因此传统的用药模式“千人一药”,患者可能出现疗效不佳或药物不良反应的情况。

传统用药(千人一药)



药物基因组学指导精准用药

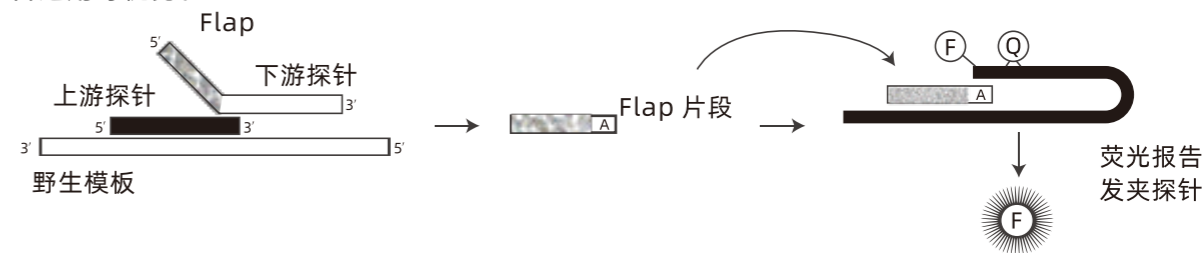
2015年,国家卫生计生委个体化医学检测技术专家委员会发布的《药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南(试行)》指出,对药物代谢酶和药物靶点基因进行检测可指导临床针对特定的患者选择合适的药物和给药剂量,实现个体化用药,从而提高药物治疗的有效性和安全性,防止严重药物不良反应的发生。

个体化用药(量体裁药)

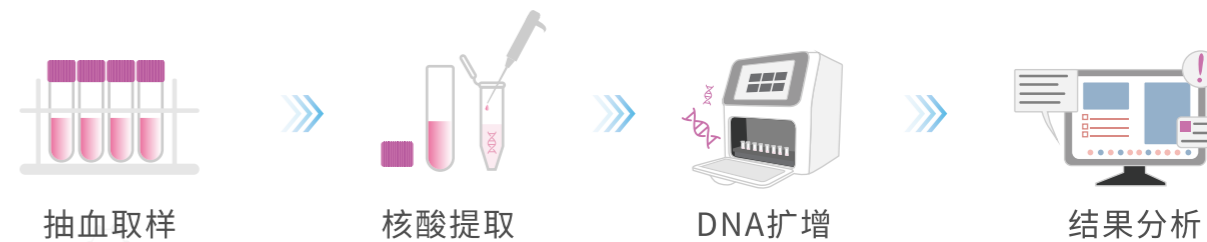


独特的核酸侵入信号放大技术

宝创生物个体化用药基因检测系列包括APOE基因检测、MTHFR基因检测、CYP2C19基因检测、HLA-B*5801基因检测,该系列基于独特的核酸侵入信号放大技术,具有灵敏度高、特异性强、性能优异、操作便捷、平台通用等优势。



检测流程



样本类型

EDTA或柠檬酸钠抗凝全血



他汀类个体化用药基因检测

中国≥40岁居民年龄与性别标化的血脂异常总体患病率为43.0%。血脂异常是导致动脉粥样硬化进而形成心脑血管事件的主要危险因素之一，他汀类药物如阿托伐他汀、瑞舒伐他汀、普伐他汀、洛伐他汀等是目前最有效的降脂药物。

研究发现，他汀类药物的降脂疗效与载脂蛋白E (ApoE) 基因密切相关。APOE基因主要有两种单核苷酸多态性c.388T>C和c.526C>T，产生6种基因型：E2/E2、E2/E3、E2/E4、E3/E3、E3/E4、E4/E4。他汀类药物在E2/E2和E2/E3人群中降脂效果最好，其次是E2/E4和E3/E3人群，服药后调脂效果正常，携带风险类基因型E3/E4和E4/E4者他汀类药物的降脂疗效往往不佳或无效。

载脂蛋白	E4危险型		E3野生型		E2长寿型	
	E4/E4	E4/E3	E4/E2	E3/E3	E3/E2	E2/E2
阿托伐他汀	效果欠佳		有效		有效	
瑞舒伐他汀	效果欠佳		有效		有效	
普伐他汀	效果欠佳		有效		有效	
洛伐他汀	效果欠佳		有效		有效	
普罗布考	有效		有效		有效	
辛伐他汀	有效		有效		有效	

适用人群

- 高血脂、动脉粥样硬化等心脑血管疾病患者
- 有心脑血管疾病家族史的人群
- 健康体检人群

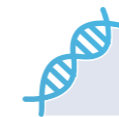
产品优势

- 灵敏度高、特异性强、检测性能优
- 采用8联全预分装形式，操作便捷
- 自动化结果结果判读

老年痴呆风险基因检测

阿尔茨海默病 (AD) 是痴呆的首要病因，AD致残率高，患者晚期丧失独立生活能力，给社会和家庭带来了沉重的经济负担和护理负担。

在AD的遗传性风险因素中，APOE基因与AD有最强的关联，E4等位基因增加AD的患病风险，其中携带一个E4等位基因的人群罹患AD的风险约是正常人的3.2倍，携带两个E4等位基因的人群罹患AD的风险是正常人的8~12倍，而E2等位基因使AD终生风险降低2倍。



ε2 保护因素

ε2等位基因数目增加、AD发病风险降低发病年龄增加



ε4 风险因素

ε4等位基因数目增加、AD发病风险增大发病年龄降低

指南	相关内容
《2018中国痴呆与认知障碍诊治指南(四) 认知障碍疾病的辅助检查》	APOE ε4基因检测可用于MCI患者危险分层，预测其向AD转化的风险
《2018中国痴呆与认知障碍诊治指南(七) 阿尔茨海默病的危险因素及其干预》	不同APOE等位基因对AD发病风险的影响各不相同，其中APOE ε4等位基因携带者中AD的患病风险增加，平均发病年龄降低。
《2018中国痴呆与认知障碍诊治指南(九) 中国记忆障碍门诊建立规范》	记忆门诊应常规开展APOE ε4基因检测
《阿尔茨海默病源性轻度认知障碍诊疗中国专家共识2021》	可用于MCI患者危险分层，预测其向AD转化的风险，并可应用于临床研究中的疗效分析

适用人群

- 健康体检人群
- 中老年人群，尤其是60岁以上的人群
- 老年痴呆家族史人群
- 长期吸烟、饮酒及饮食不规律的亚健康人群
- 肥胖人群
- 三高人群

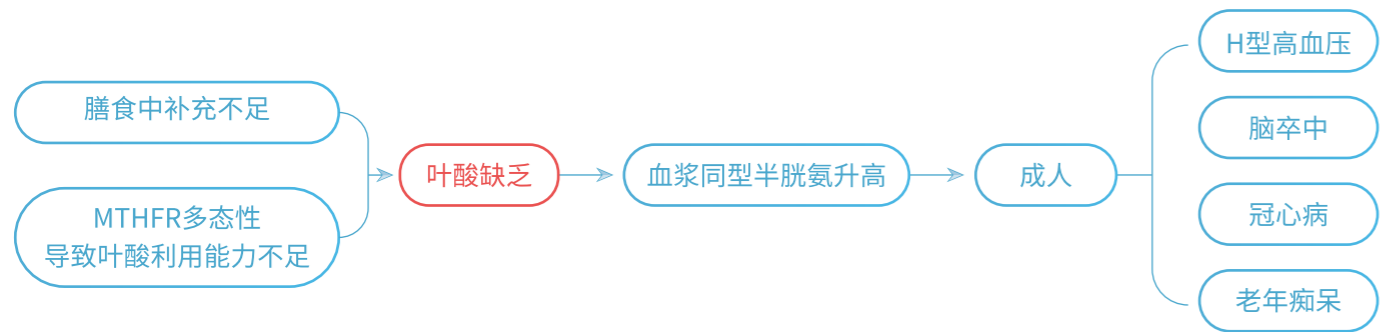
产品优势

- 灵敏度高、特异性强、检测性能优
- 采用8联全预分装形式，操作便捷
- 自动化结果结果判读

叶酸个体化用药基因检测

我国心血管疾病占居民死亡率的首位，高血压是心血管疾病最重要的危险因素。我国成年高血压患者中有约3/4伴有高同型半胱氨酸血症(HHcy)，两者协同增加心脑血管事件风险。

MTHFR基因677位点突变导致酶活性降低，叶酸利用效率下降，引起血浆中Hcy浓度的升高，血浆Hcy增加5 μmol/L，缺血性心脏病风险增加33%，卒中风险增加59%。该基因677 TT型是冠心病与脑卒中的独立危险因素，通过MTHFR基因检测，评估个体代谢叶酸的能力，从而因人而异的合理补充叶酸剂量，避免严重心脑血管事件的发生。



MTHFR基因型 (C.677 C>T)	人群占比	酶活性	叶酸代谢障碍	高Hcy血症风险	卒中风险
CC (野生型)	28.5%	100%	正常	低	低
CT (杂合突变)	49.8%	65%	中等	中	中
TT (纯合突变)	21.7%	35%	重度	高	高

适用人群

- 健康体检人群
- 中老年人
- 高血脂人群
- 高血压、糖尿病人群
- 有心脑血管疾病家族史的人群

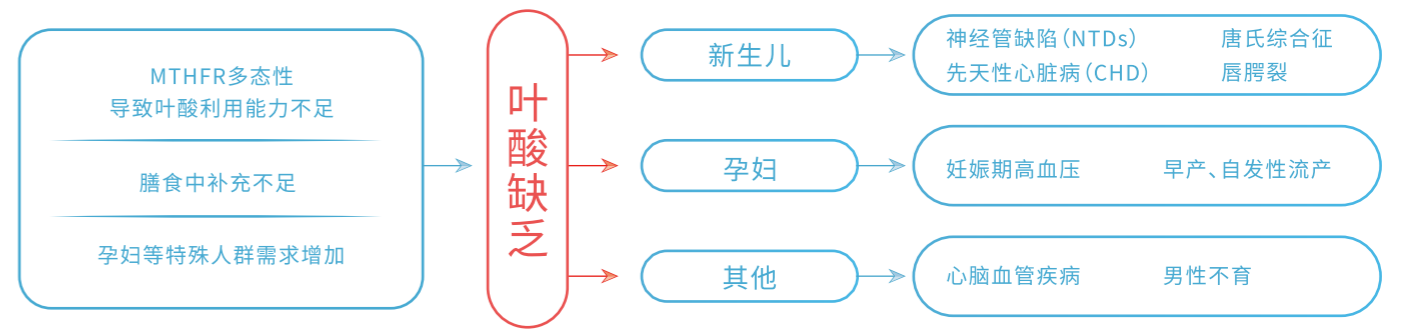
产品优势

- 灵敏度高、特异性强、检测性能优
- 采用8联全预分装形式，操作便捷
- 冻干试剂，储运方便

出生缺陷基因检测方案

我国出生缺陷发生率约5.6%，平均每30秒就会诞生一名缺陷儿。我国常见的出生缺陷如先天性心脏病、神经管缺陷、唐氏综合征、唇腭裂等主要是由叶酸缺乏所导致。

若MTHFR基因第677位产生突变导致MTHFR酶活性下降，叶酸代谢能力下降，5-甲基四氢叶酸生成减少，影响DNA的正常甲基化和合成、细胞分裂和胚胎发育受阻，造成出生缺陷和流产等。因此MTHFR基因型可指导备孕和孕早期个性化补充叶酸。



增补叶酸的建议	个性化增补
<p>无高危因素的妇女：</p> <p>建议从可能妊娠或孕前至少3个月开始，每日增补叶酸0.4或0.8mg，直至妊娠满3个月。</p>	<p>存在以下情况的妇女，可酌情增加补充剂量或延长孕前增补时间。</p> <ol style="list-style-type: none"> 1.居住在北方地区，尤其北方农村地区 2.新鲜蔬菜和水果食用量小 3.血液叶酸水平低 4. MTHFR 677位点TT基因型 5.备孕时间短

适用人群

- 备孕夫妇
- 不孕不育的男女双方
- 有习惯性流产、早产等不良妊娠史的女性

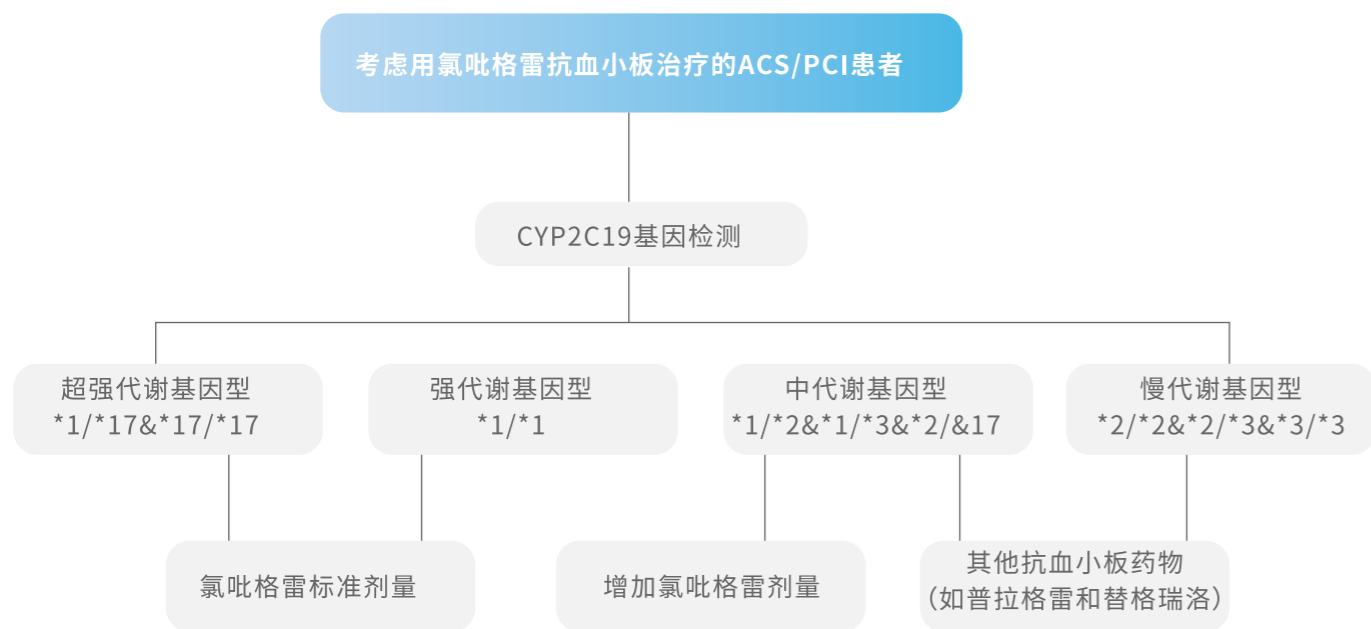
产品优势

- 灵敏度高、特异性强、检测性能优
- 采用8联全预分装形式，操作便捷
- 冻干试剂，储运方便

氯吡格雷个体化用药基因检测

氯吡格雷是目前使用最广泛的抗血小板凝集药，临床上常用于近期发生缺血性卒中、心肌梗死或症状性外周动脉疾病的防治。CYP2C19作为CYP450酶第二亚家族中的重要成员，是人体重要的药物代谢酶。CYP2C19基因的遗传变异导致CYP2C19酶活性的个体差异。

CYP2C19*1为野生型等位基因，其编码的酶具有正常活性。CYP2C19*2 (c.681G>A) 和CYP2C19*3 (c.636G>A) 编码的CYP2C19酶活性降低。CYP2C19*17 (c.-806C>T) 编码的CYP2C19酶活性增强。因此人群中有超快代谢者(UM)、快代谢者(EM)、中间代谢者(IM)和慢代谢者(PM) 4种表型。通过CYP2C19药物代谢酶基因多态性检测判断患者代谢类型，从而用于氯吡格雷的用药指导。



适用人群

- 健康体检人群
- 中老年人群，尤其是60岁以上的人群
- 老年痴呆家族史人群
- 长期吸烟、饮酒及饮食不规律的亚健康人群
- 肥胖人群
- 三高人群

产品优势

- 灵敏度高、特异性强、检测性能优
- 采用8联全预分装形式，操作便捷
- 冻干试剂，储运方便
- 检测位点包含了*2/*3/*17，检测全面

别嘌醇个体化用药基因检测

别嘌醇是痛风患者以及无症状高尿酸血症患者降尿酸治疗的一线药物，部分患者服用别嘌醇后发生严重皮肤不良反应(SCARs)，包括Stevens-Johnson综合症(SJS)，中毒性表皮坏死松懈症(TEN)，高敏反应综合征(DRESS)。

HLA-B*5801等位基因与别嘌醇引发的严重皮肤不良反应呈现很强的相关性。服用别嘌醇后出现严重不良反应的患者中HLA-B*5801等位基因携带率为100%，与非携带者相比相比，携带HLA-B*5801者使用别嘌醇发生SJS/TEN的风险将高出80-97倍。因此痛风患者在服用别嘌醇前，进行HLA-B*5801等位基因检测可提高用药的安全性。

指南	相关内容
《药疹基层诊疗指南(2022)》	行HLA-B*5801基因筛查可显著降低别嘌醇药疹的发病率。
《美国风湿病学会痛风管理指南》2020年	建议东南亚血统患者(如汉族、韩国、泰国)和非裔美国患者等HLA-B*5801患病率较高的人群在开始别嘌醇药物治疗之前检测HLA-B*5801。
《高尿酸血症/痛风患者实践指南》2020年	高尿酸血症和痛风患者在使用别嘌醇前，有条件的风险人群建议行HLA-B*5801检测。
《中国高尿酸血症相关疾病诊疗多学科专家共识》2017年	HLA-B*5801基因在中国(汉族)、韩国、泰国人中阳性率显著高于白种人，推荐在服用别嘌醇治疗前进行该基因筛查，阳性者禁用。

适用人群

- 痛风、高尿酸血症等服用别嘌醇的患者

产品优势

- 灵敏度高、特异性强、检测性能优
- 采用8联全预分装形式，操作便捷
- 冻干试剂，储运方便