

临床意义

指导他汀类药物的个体化用药，预测用药风险、疗效及预后；
预测冠心病、老年痴呆及视网膜色素变性等疾病风险，指导合理膳食。

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；
关注健康的正常体检人群。

样本类型

2mL EDTA抗凝全血

检测流程



样本采集



加样检测



报告出具

采血后直接检测，1小时内即可出具结果！

检测结果举例

基因名称	检测位点	检测结果	结果判读	用药建议
ApoE	c.526C > T	ε3/ε3	他汀类降脂疗效正常	普伐他汀、阿托伐他汀、瑞舒伐他汀、 氟伐他汀和洛伐他汀、普罗布考、辛伐他汀均有效
	c.388T > C			
SLCO1B1	c.388A > G	*1a/*1b	正常横纹肌溶解症或肌病风险	建议使用常规剂量或较大剂量他汀
	c.521T > C			

因人而异 精准用药



他汀类个体化用药 解决方案



西安天隆科技有限公司

地址：西安国家经济技术开发区朱宏路389号

电话：+86-29-8221 8051 传真：+86-29-8221 6680

http:// www.medtl.com

苏州天隆生物科技有限公司

地址：苏州工业园区金鸡湖大道99号纳米城西北区7栋5层

电话：+86-512-6252 7726 传真：+86-512-6295 6337

http:// www.medtl.cn





心脑血管疾病已成为危害人民健康的头号杀手，而高脂血症则是引发诸多心脑血管疾病的主要因素之一。《健康中国行动（2019—2030年）》指出，我国18岁及以上居民血脂异常达到40.4%，且呈现上升趋势。

他汀类药物是最为经典和有效的降脂药物，具有延缓动脉粥样硬化和抗血栓等作用，被广泛应用于心脑血管疾病患者的预防及治疗，在临床上得到广泛应用。但他汀类药物的疗效存在个体差异，且可能导致严重的不良反应，如肝功能紊乱、横纹肌溶解症等。

SLCO1B1、APOE基因与他汀

研究发现，他汀的疗效及预后与编码他汀类药物肝脏代谢关键有机阴离子转运多肽(OATP1B1)的SLCO1B1基因以及参与体内脂质代谢的载脂蛋白E(Apolipoprotein E, APOE)的基因多态性相关。

载脂蛋白E(ApoE)通过参与血脂的运输、存储和排泄，影响机体血脂水平。ApoE基因主要有两种单核苷酸多态性c.388T>C和c.526C>T，可以形成3种单倍型E3(388T-526C)、E2(388T-526T)、E4(388C-526C)。由3种单倍型构成6种不同的基因型：E2/E2、E3/E3、E4/E4、E2/E3、E2/E4和E3/E4。根据其基因型可分为ApoE2型(E2/E3、E2/E2)、ApoE3型(E3/E3、E2/E4)和ApoE4型(E3/E4、E4/E4)。

ApoE基因多态性

表型分类	基因型	ApoE c. 526C>T	ApoE c. 388T>C
ApoE2型	ε2/ε2	TT	TT
	ε2/ε3	CT	TT
ApoE3型	ε2/ε4	CT	TC
	ε3/ε3	CC	TT
ApoE4型	ε3/ε4	CC	TC
	ε4/ε4	CC	CC

各基因型与冠心病严重程度及血脂代谢水平有较密切的关系，并对他汀类药物的调脂疗效产生不同的影响。其中 ApoE3 型为野生型，较常见，服用他汀类药物效果较好。ApoE4携带者服用他汀类药物的疗效往往不佳或无疗效，而ApoE2携带者服用他汀的降脂作用则最强。此外，ApoE4携带者患冠心病、老年痴呆和视网膜色素变性等疾病风险较高。

有机阴离子转运多肽(OATP1B1)是他汀类药物的主要转运蛋白，负责将血液中的药物转移至肝脏直接发挥药效或代谢转化成有活性的物质。其编码基因SLCO1B1有c.388A>G和c.521T>C两种最常见的单核苷酸多态性，在我国的突变率分别为72.8%、15.9%。c.388A>G有3种基因型：AA、AG、GG，c.521T>C也有3种基因型：TT、TC、CC，共有4种单倍型*1a(c.388A+c.521T)、*1b(c.388G+c.521T)、*5(c.388A+c.521C)、*15(c.388G+c.521C)和10种基因型组合。

SLCO1B1基因多态性

基因型	SLCO1B1 c. 388A>G	SLCO1B1 c. 521T>C
*1a/*1a	AA	TT
*1a/*1b	AG	TT
*1b/*1b	GG	TT
*1a/*5	AA	TC
*1a/*15 or *1b/*5	AG	TC
*1b/*15	GG	TC
*5/*5	AA	CC
*5/*15	AG	CC
*15/*15	GG	CC

SLCO1B1基因多态性对他汀类药物药效学和药动学影响较大。突变型SLCO1B1基因会引起编码的OATP1B1转运蛋白活力减弱，表现为肝脏摄取药物能力降低，引起他汀类药物血药浓度上升，增加横纹肌溶解症或肌病的发生风险。SLCO1B1*1b、*5、*15是常见的基因突变类型，其中，*5、*15是他汀类药物主要不良反应“横纹肌溶解症”的独立决定因子，该突变基因携带者相比未突变者发生肌毒性的风险增加约20倍。

相关规范及指南推荐

2015年，中国卫健委《药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南(试行)》建议携带c.521C等位基因的患者慎用辛伐他汀和西立伐他汀，以降低发生肌病的风险。

2022年，临床药物基因组学实施联盟(CPIC)《SLCO1B1、ABCG2和CYP2C9基因型和他汀类药物相关肌肉骨骼症状》指南将SLCO1B1基因重要性升级，7种他汀证据等级全部升为1A。对他汀类与SLCO1B1基因的功能增强型和功能正常型，均建议使用常规剂量，并根据具体用药及疾病调整剂量。针对SLCO1B1基因功能下降型和功能差型，每个他汀类药物分别给予单独建议。

检测基因相关信息

ApoE基因型		患病风险	用药建议
ApoE2	ε2/ε2	发生黄斑变性、III类高脂血症风险高；阿尔兹海默症、脑梗塞，冠心病患病风险较低	普伐他汀、阿托伐他汀、瑞舒伐他汀、氟伐他汀和洛伐他汀有效；普罗布考、辛伐他汀效果欠佳
	ε2/ε3		
ApoE3	ε2/ε4	正常基因型	普伐他汀、阿托伐他汀、瑞舒伐他汀、氟伐他汀和洛伐他汀、普罗布考、辛伐他汀均有效
	ε3/ε3		
ApoE4	ε3/ε4	视网膜色素变性、阿尔兹海默症、脑梗塞、心梗、冠心病患病风险较高	普罗布考、辛伐他汀有效；普伐他汀、阿托伐他汀、洛伐他汀、瑞舒伐他汀、氟伐他汀效果欠佳
	ε4/ε4		

SLCO1B1基因型	风险提示	用药建议
*1a/*1a	正常横纹肌溶解症或肌病风险	建议使用常规剂量或较大剂量他汀
*1a/*1b		
*1b/*1b		
*1a/*5	中度横纹肌溶解症或肌病风险	建议使用中等剂量他汀
*1a/*15		
*1b/*15	高度横纹肌溶解症或肌病风险	建议使用较低剂量他汀
*5/*5		
*5/*15		
*15/*15		

检测试剂

品名	规格	基因检测位点
测序反应通用试剂盒(SNP-U4)	20T/盒	APOE(c.388T>C)、APOE(c.526C>T)、SLCO1B1(c.388A>G)、SLCO1B1(c.521T>C)

方案优势

结果精准

软件分析功能强大；内标质控可全程监控检测过程，检测结果可达99%以上的准确度。

检测高效

加样后1个小时左右即可出具结果；结果以报告单的形式输出，易判读。

操作便捷

样本免提取，试剂预分装；无需其他特殊设备及技术操作要求，普通实验室均可完成检测。

整体解决方案

Fascan 48E多通道荧光定量分析仪，专为个体化用药检测解决方案设计；仪器与试剂配套使用，完美契合，系统误差更小！