

## 关于开展药物基因检测项目的通知

### 各临床科室:

药物疗效反应的个体差异普遍存在：遗传基因多态性是重要影响因素。为进一步优化个体化用药指导、提升临床治疗安全性与有效性，满足临床对精准用药方案制定的需求，检验科现开展药物基因检测项目。该技术可基于患者基因特征预测药物疗效与不良反应风险，为临床剂量调整、药物选择提供科学依据。具体事项通知如下：

### 一、项目收费代码及名称

项目收费代码	项目名称	价格	主要相关药物	应用场景及临床意义	报告时间
*599494	人类 CYP2C19 基因检测	900 元	氯吡格雷	用于评估氯吡格雷抵抗风险，指导药物合理使用。详见通知的临床意义栏。	收到标本后 5 个工作日 出报告； 节假日见相 关文件通知。
*5799003	叶酸代谢基因检测（套单）	300 元	叶酸	用于评估叶酸代谢能力，指导叶酸的合理补充。详见通知的临床意义栏。	
*599492	人类 SLC01B1 和 ApoE（他汀类药物）基因多态性检测	1200 元	他汀类药物 ApoE 为阿尔兹海默症的风险基因	用于评估他汀类药物的疗效、不良反应发生风险，及阿尔茨海默症患病风险。详见通知的临床意义栏。	
*599510	人类 CYP2D6 基因多态性检测	1200 元	他莫昔芬	用于评估他莫昔芬疗效、指导合理使用。详见通知的临床意义栏。	

*599413	高血压个体化 用药基因检测	1500 元	高血压相关药 物: 美托洛尔、 卡维地洛、氯沙 坦、厄贝沙坦、 贝那普利等等。	用于提示常用降压药物的疗效及不良反 应风险, 指导药物的合理选择。详见通 知的临床意义栏。	收到标本后 5 个工作日 出报告; 节假日见相 关文件通知。
---------	------------------	--------	---	---	--

## 二、标本类型: 全血

三、送检要求: 用 EDTA · K<sub>2</sub> 抗凝管 (紫色头管) 抽取静脉血 2-3ml。

## 四、临床意义

### 1. 人类 CYP2C19 基因检测

CYP2C19 基因为氯吡格雷活化代谢的关键酶基因, 可提示氯吡格雷抵抗风险。CYP2C19 慢代谢型患者氯吡格雷活性代谢物生成不足, 血栓事件风险显著升高; 超快代谢型则可能面临出血风险。检测可明确患者代谢表型, 提示对慢代谢者调整剂量或换用替代药物, 对超快代谢者谨慎评估出血风险。

### 2. 叶酸代谢基因检测 (套单)

叶酸代谢基因检测用于评估 MTHFR 基因多态性, 判断患者叶酸代谢能力。对于 MTHFR 677TT 型等代谢障碍人群, 常规叶酸补充难以有效降低同型半胱氨酸水平, 需调整叶酸剂量。在孕产妇保健中, 可预防胎儿神经管畸形及妊娠期高血压; 在心血管疾病领域, 有助于降低高同型半胱氨酸血症相关的动脉粥样硬化风险; 在肿瘤辅助治疗中, 可优化叶酸拮抗剂疗效, 指导个体化补充策略, 避免不足或过量, 提升干预精准度。

### 3. 人类 SLC01B1 和 ApoE (他汀类药物) 基因多态性检测

人类 SLC01B1 和 ApoE 基因多态性检测可评估他汀类药物疗效及不良反应, 并提示阿尔茨海默病患病风险。SLC01B1 基因变异可显著增加他汀类药物肌病风险, 尤其辛伐他汀、阿托伐他汀等, 检测可预警高风险人群, 提示药物选

择或调整剂量。ApoE 等位基因不仅影响他汀降脂疗效，更是阿尔茨海默病强遗传风险因子，可帮助识别高危人群，提前开展认知功能监测与干预。

#### 4. 人类 CYP2D6 基因多态性检测

人类 CYP2D6 基因为他莫昔芬代谢关键酶基因，他莫昔芬需经 CYP2D6 代谢为活性产物才能发挥抗雌激素作用，CYP2D6 弱代谢型患者活性代谢物水平显著降低，复发风险升高。检测可明确患者代谢表型，提示调整他莫昔芬剂量或更换用药。

#### 5. 高血压个体化用药基因检测

高血压个体化用药基因检测通过分析药物代谢酶、转运体及靶点基因多态性，评估临床常用 5 大类降压药物（血管紧张素转化酶抑制剂（ACEI）、血管紧张素 II 受体阻滞剂（ARB）、 $\beta$  受体阻滞剂、钙离子拮抗剂（CCB）和利尿剂）在机体的代谢情况及药物敏感性，辅助对高血压患者选择合适降压药物、优化药物治疗方案，提升降压效果、降低不良反应发生，避免因遗传因素导致的高血压药物治疗效果不理想、药物治疗方案不合理等情况，促进临床降压药物更加合理使用。

**五、主要应用科室：**心血管内科、神经内科、内分泌科、肿瘤科、老年科等临床科室。

**六、检测时间：**收到标本后 5 个工作日出报告。节假日另行公告！

**七、联系电话：**外线：0758-2102039 内线：5039（PCR 组）

