



解析基因 构建未来

博淼生物科技（北京）有限公司

生命科学基础科研服务商

基因检测产品开发商

个体化基因临床检测方案解决商







1

位点数量

- ◆ 针对GJB2基因、线粒体12s rRNA基因、SLC26A4 (PDS) 基因、GJB3基因四个基因共计21个突变位点进行检测。
- ◆ 针对22个耳聋基因，超过110个已报到突变位点，更全面筛查。



2

检测技术

采用Massarray技术进行检测



3

临床意义

- ◆ 对具有聋病易感基因的听力障碍儿童做到早期发现、早期诊断、早期干预；
- ◆ 对聋病易感基因携带者具有预警作用，尤其是一些药物敏感基因携带者，使他们有效避免耳毒性药物的伤害，减少致残率；
- ◆ 为具有聋病易感基因的听力障碍的儿童的家庭提供遗传咨询指导，减少出生缺陷的发生



新生儿耳聋基因检测

适用人群：

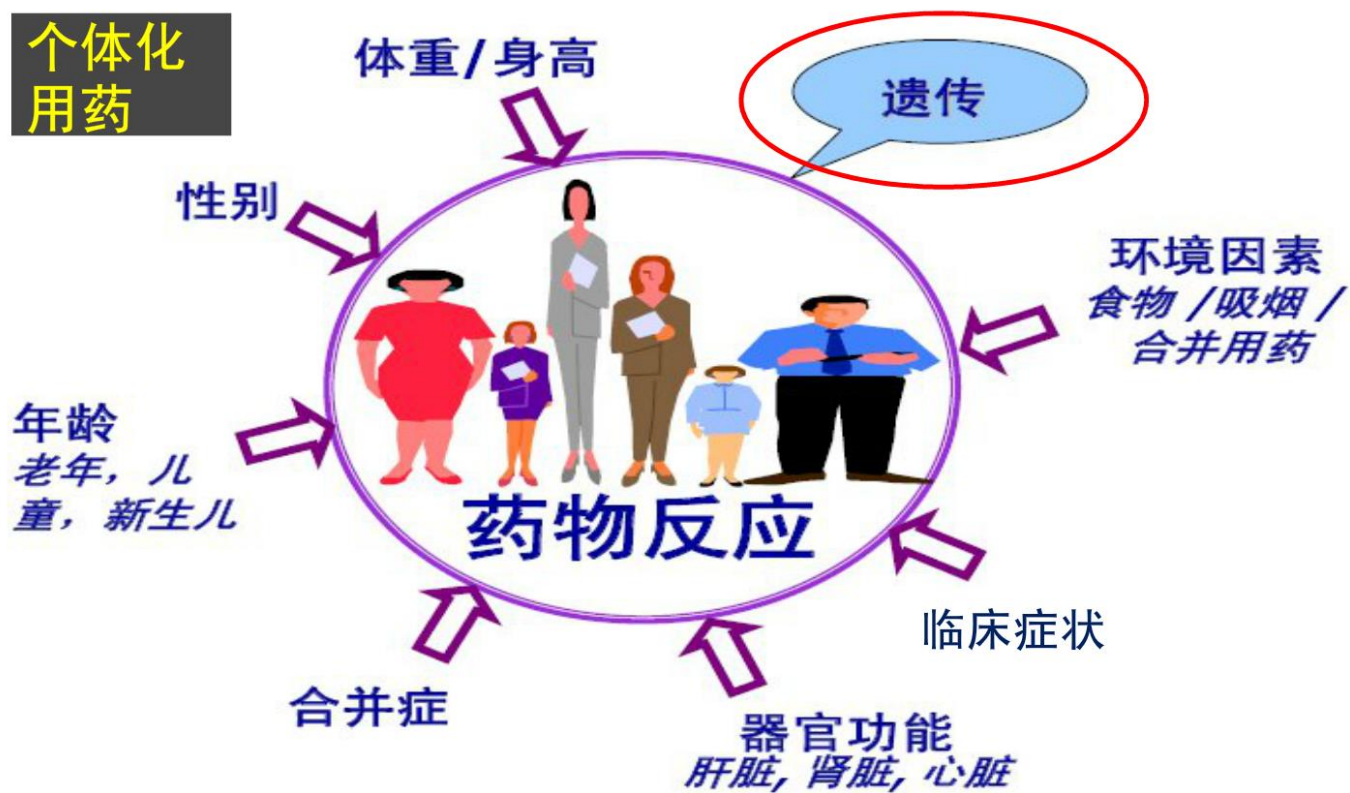
- ◆ 夫妻一方为耳聋患者，或家族中有先天性耳聋患者。
- ◆ 已经生育易感聋儿，计划再次生育的夫妇。
- ◆ 耳聋青年面临婚恋时，考虑生育聋儿风险。
- ◆ 耳聋患者希望了解自己制聋病因。
- ◆ 正常夫妇希望对新生儿进行耳聋风险评估。



中国人群耳聋基因突变的携带率高达6%



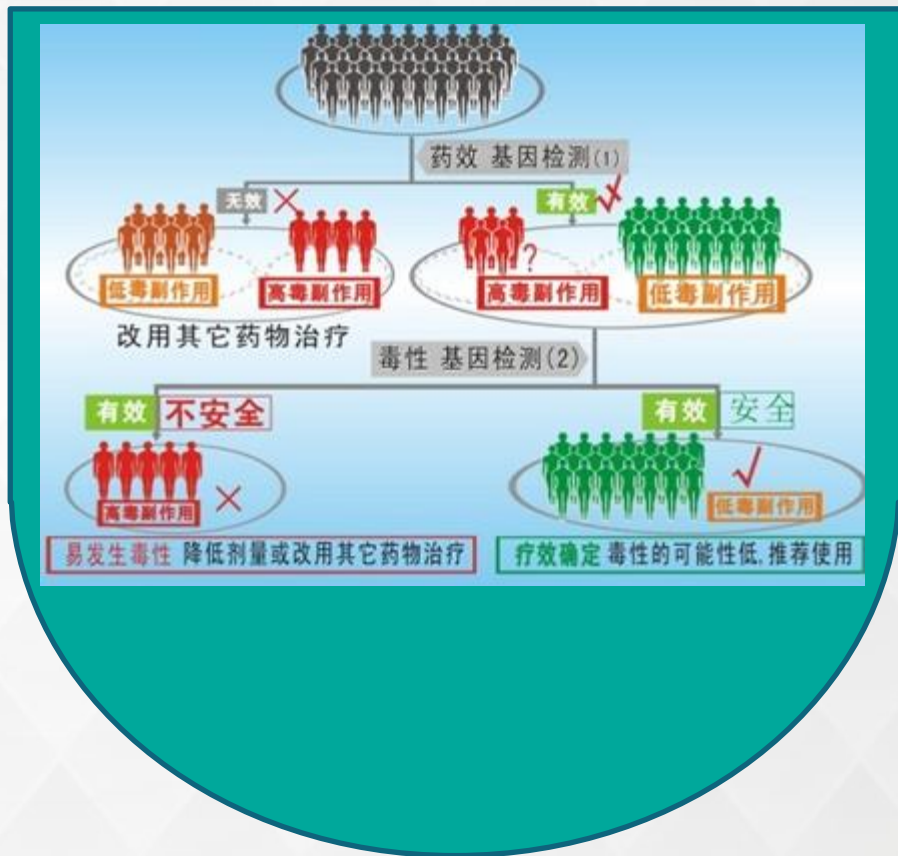
个体化用药





个体化用药基因检测试剂盒——飞行时间质谱技术

- 糖尿病个体化用药基因检测
- 高血压个体化用药基因检测
- 肿瘤化疗药物个体化用药基因检测
- 神经精神疾病个体化用药基因检测
- 呼吸疾病个体化用药基因检测



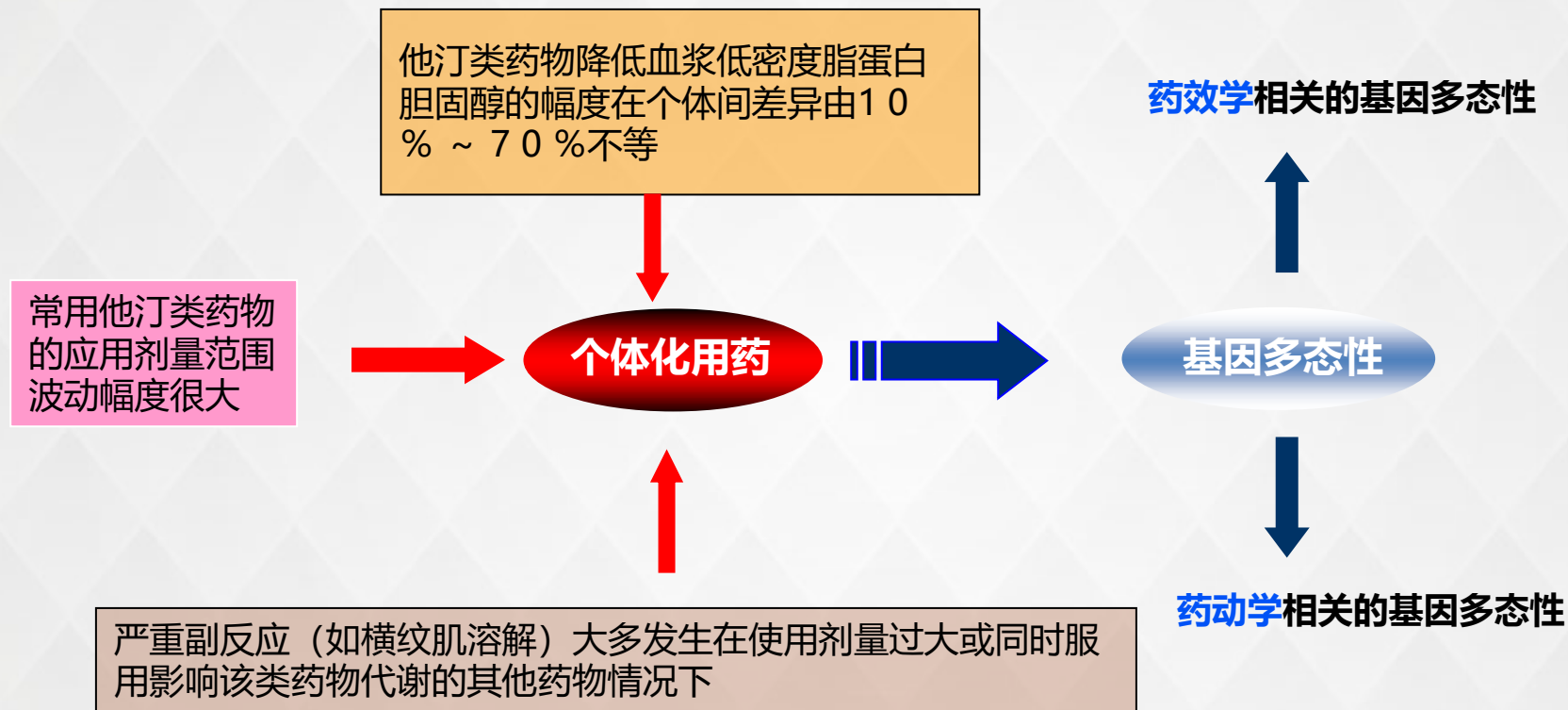
1、糖尿病的治疗药物种类

1. 胰岛素及其衍生物;
2. 磺脲类;
3. 双胍类;
4. 噻唑烷二酮类;
5. α -糖苷酶抑制剂;
6. 氯茴苯酸类;
7. 胰岛淀粉样肽;
8. 肠促胰岛素激素拟似药;
9. 二肽基肽酶VI抑制剂;
10. 胰高血糖素样肽受体激动剂;
11. 钠-葡萄糖共同转运体抑制剂。

常用口服降糖药与疗效的相关基因

类别	药物	相关基因
磺脲类	甲苯磺丁脲	CYP2C9 SUR1
	格列吡嗪	
	格列美脲	
	格列喹酮	
	格列本脲	
噻唑烷二酮类	罗格列酮	CYP2C8 CYP2C9 PPAR α
	曲格列酮	
	吡格列酮	
氯茴苯酸类	瑞格列奈	CYP2C8 CYP3A SLCO1B1
	那格列奈	
双胍类	苯乙双胍	OCT1 OCT2
	二甲双胍	

2、高血脂个体化用药



他汀类用药剂量调整

	<i>SLCO1B1</i> c.521T>C genotype			Normal dose range*
	TT	TC	CC	
Simvastatin	80 mg	40 mg	20 mg	5–80 mg/day
Pitavastatin	4 mg	2 mg	1 mg	1–4 mg/day
Atorvastatin	80 mg	40 mg	20 mg	10–80 mg/day
Pravastatin	80 mg	40 mg	40 mg	10–80 mg/day
Rosuvastatin	40 mg	20 mg	20 mg	5–40 mg/day
Fluvastatin	80 mg	80 mg	80 mg	20–80 mg/day

1. *SLCO1B1* C521T等基因突变与他汀类药物疗效相关。

2. *SLCO1B1* rs4149056基因多态性与他汀类不良反应密切相关。

3、抗凝药物个体化用药

华法林用药建议

病人须按照以下基因型组合给予起始剂量（简化），可预防出血并取得疗效。

CYP2C9	*1/*1	*1/*3	*3/*3	*1/*1	*1/*3	*3/*3	*1/*1	*1/*3	*3/*3
VKORC1	GG	GG	GG	GA	GA	GA	AA	AA	AA
推荐起始剂量 (mg/d)	5	3.75	3.75	3.75	2.5	2.5	2.5	1.25	1.25

氯吡格雷用药建议

- *CYP2C19**1/*1野生型纯合子基因携带者建议使用常规剂量治疗
- *CYP2C19**1/*2和*CYP2C19**1/*3突变型杂合子基因携带者建议适当增加剂量。
- *CYP2C19**2/*3突变型纯合子基因携带者需进一步增加剂量，或添加其他药物协同抗凝以获得满意疗效。

4、癫痫个体化药物基因检测

卡马西平个体化用药的分子检测

- 检测基因：HLA-B*1502
- 检测结果诠释

HLA-B*1502基因型与卡马西平超敏反应间存在强相关性，患者若基因HLA-B*1502阳性应避免使用卡马西平，换用其他抗癫痫药物治疗；野生型纯合子应用卡马西平较为安全，但不排除合并用药对过敏反应的影响；HLA-B*1502基因型携带者发生卡马西平过敏反应风险高，建议换药；如果卡马西平对于治疗必不可少，需进行严密监控。

5、抑郁症个体化基因检测

- 检测基因：CYP2D6, CYP2C19
- 适应症：预防文拉法辛中毒
- 检测结果诠释

CYP2D6及CYP2C19基因型与文法拉辛的心脏毒性间存在强相关性，因此使用文法拉辛时应进行血药浓度监测并降低文法拉辛使用量或避免使用，换用其他抗抑郁药物治疗；

野生型纯合子CYP2D6或CYP2C19应用文法拉辛较为安全，但也不能超剂量使用。同时也要防止患者为快代谢型，以防血药浓度低于治疗窗，导致治疗失败。需进行密切观察。

6、心血管个体化基因检测

药物	基因名称	临床意义
硝酸甘油	ALDH2	突变致酶活性降低，增加剂量
利尿药	NPPA	基因突变患者，对利尿药敏感，治疗作用好
钙离子拮抗剂	CYP3A5	基因突变患者，建议增加剂量或换药
β 1受体阻断药	CYP2D6	基因突变的患者，建议降低剂量或换药
AT1受体阻断药	CYP2C9	野生型纯合子基因携带患者建议使用常规剂量洛沙坦、缬沙坦和厄贝沙坦
ACEI类药物	ACE	ACE野生纯合子基因携带患者对依那普利、咪达普利的敏感性高于贝那普利和福辛普利
氯吡格雷	CYP2C19	CYP2C19 *2/*3 加大剂量，或者换其他药物
华法林	CYP2C9	CYP2C9*3 需减少用药剂量
他汀类	SLCO1B1	T521C突变发生肌毒性的风险增加约20倍，避免使用

7、其他药物个体化用药基因检测目录

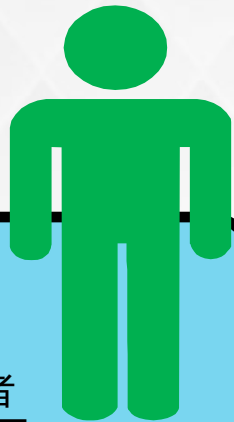
药物类别	项目名称	检测基因	个体化用药建议
抗高血压药物	ACEI类药物疗效与剂量预测	ACE	ACE野生纯合子基因携带患者对依那普利、咪达普利的敏感性高于贝那普利和福辛普利
	AT1受体阻断药疗效与剂量预测	CYP2C9	野生型纯合子基因携带患者建议使用常规剂量洛沙坦、缬沙坦和厄贝沙坦
	利尿药疗效与剂量预测	NPPA	突变致酶活性降低，降低剂量 在突变患者中，致转运功能降低，加大用药剂量或换药
心衰治疗药物	硝酸甘油疗效与剂量预测	ALDH2	突变致酶活性降低，增加剂量
抗癫痫药物	苯妥英钠药物剂量及毒性预测	HLA-B*1502	建议HLA-B*1502基因型患者换药
		CYP2C9	突变患者，酶活性降低，降低用药剂量
抗抑郁症药物	丙咪嗪剂量、疗效及毒性反应预测	CYP2C19	强代谢基因型患者，增加给药剂量，弱代谢基因型患者，则要降低用药剂量。
器官移植用药	免疫抑制药他克莫司起始剂量预测	CYP3A5	CYP3A5*3基因型患者需减少用药剂量
抗微生物药物	伏立康唑药物剂量及毒性预测	CYP2C19	基因突变患者，酶活性功能降低，致毒副作用增加，降低用药剂量
	利福平，异烟肼，吡嗪酰胺药物剂量及毒性预测	NAT	基因突变患者，肝、肾功能损害者可能增加；使用该类药物时，应降低剂量
抗病毒药	阿巴卡韦毒性预测	HLA-B*5701	HLA-B*5701阳性的患者，易发生超敏反应

高血压及心血管并发症相关个体化用药基因检测

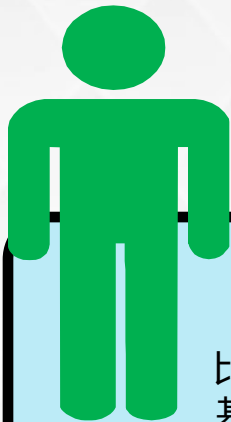
- ◆ 与北京市高血压联盟研究所联合开发
- ◆ 基于更多中国人群基础科研数据
- ◆ 覆盖 β -受体阻滞剂类降压药、ACEI类药物、ARB类降压药、利尿剂、抗凝药 华法林、抗凝药 氯吡格雷、硝酸甘油、叶酸药物种类
- ◆ 包括ADRB1、CYP2D6、ACE、AGTR1、ADD1、NEDD4L、CYP4A11、ALDH2等基因中共计23个SNP位点



HPV基因检测



辅助医生全方位解析肿瘤患者
对128种靶向药-62种临床试
用期药物、11种FDA批准的激素类药物
、62种临床试验期药物和26种化疗药
物的敏感与耐药情况。



比较治疗前后的基因突变情况-
基因突变类型、该突变类型基因
所占比例，从分子水平评估病情
变化：已有的药物敏感是否发生变化，
是否出现耐药，是否出现新的药物敏感
靶点，为治疗方案调整提供参考依据。

产品说明	检测靶向药数目	覆盖基因数目	检测周期
实体瘤个体化用药指导	128	1021	5-7工作日
治疗疗效监测	128	1021	5-7工作日
实体瘤个体化用药指导基础版	105	59	7-10工作日
肺癌个体化用药指导检测	40	26/11	7-10工作日
结直肠癌个体化用药指导检测	35	26	7-10工作日
乳腺癌个体化用药指导检测	25	10	7-10工作日
循环肿瘤细胞（CTC）检测	/	/	3工作日

FDA/CFDA批准的靶向药物列表

阿法替尼	卡博替尼	达拉非尼	拉帕替尼	奥希替尼	瑞戈替尼	替西罗莫司
艾乐替尼	卡非佐米	达沙替尼	乐伐替尼	帕博西林	鲁索替尼	曲美替尼
阿西替尼	塞来昔布	厄洛替尼	耐西妥珠单抗	帕尼单抗	西罗莫司	曲妥珠单抗
贝利司他	色瑞替尼	依维莫司	尼洛替尼	帕比司他	索尼德吉	凡德他尼
贝伐单抗	西妥昔单抗	吉非替尼	尼妥珠单抗	帕唑帕尼	索拉非尼	威罗菲尼
硼替佐米	考比替尼	埃克替尼	尼达尼布	帕妥珠单抗	舒尼替尼	维莫德吉
博舒替尼	克唑替尼	伊马替尼	奥拉帕尼	帕纳替尼	T-DM1	伏立诺他
AZD9291	Alectinib	Sonidegib	Idelalisib	Cobimetinib	Necitumumab	

FDA批准的激素类药物列表

他莫昔芬 托瑞米芬 阿那曲唑 来曲唑 依西美坦 氟维司群 恩杂鲁胺 氟他胺 比卡鲁胺 尼鲁米特 阿比特龙

化疗药物列表

顺铂	卡铂	铂类化合物	顺奥沙利铂
顺铂、铂、铂化合物	卡铂、顺铂、奥沙利铂、铂、铂化合物	环磷酰胺	环磷酰胺+多柔比星
5-fu或卡培他滨	5-fu+奥沙利铂	5-fu单药或联合卡培他滨	5-fu或卡培他滨
紫杉醇联合顺铂	蒽环类	来曲唑	他莫昔芬
氟嘧啶为基础治疗	吉西他滨	伊立替康	依托泊苷
紫杉烷类	紫杉醇	甲氨蝶呤	卡培他滨为基础化疗
环磷酰胺+表柔比星	环磷酰胺+表柔比星		

适用检测的肿瘤种类

食管癌

乳腺癌

鼻腔及鼻窦肿瘤

肺癌

骨肿瘤

肾母细胞瘤

胰腺癌

卵巢癌

喉癌

垂体腺瘤

多发性内分泌瘤

胃癌

宫颈癌

涎腺癌

恶性胸膜间皮瘤

软组织肿瘤

肾血管肌脂瘤

肝癌

肾癌

下咽癌

黑色素瘤

甲状旁腺瘤

大肠癌

子宫内膜癌

口腔肿瘤

纵膈肿瘤

结直肠癌

头颈部鳞状细胞癌

胆囊癌

膀胱癌

鼻咽癌

鳞状细胞癌

软骨肉瘤

胃肠间质瘤

子宫肉瘤

口咽癌

神经上皮性肿瘤

副神经结瘤

视网膜母细胞瘤

肝外胆管癌

前列腺癌

甲状腺癌

基底细胞癌



博淼生物科技（北京）有限公司

THANK YOU
谢谢观看