

🔗 样本类型

2mL EDTA抗凝全血

🔗 检测流程



样本采集



加样检测



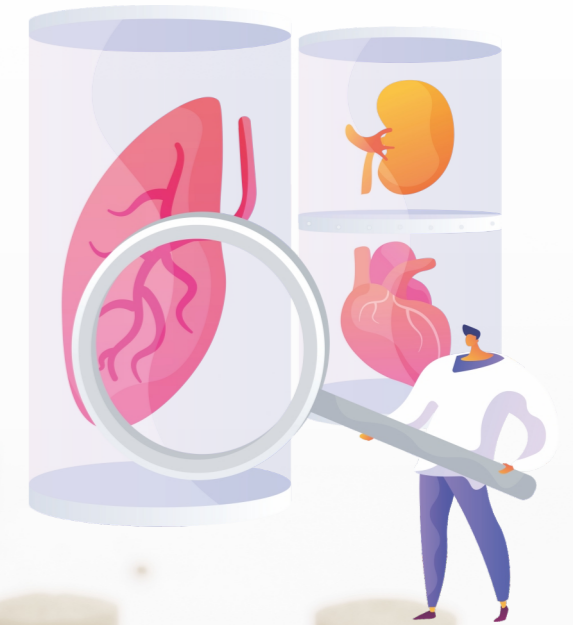
报告出具

采血后直接检测，1小时内即可出具结果！

🔗 检测结果举例

检测项目	检测结果	结果判断	临床意义
HLA-B*5801 等位基因	阳性	使用别嘌醇治疗时，出现严重皮肤不良反应（如SJS/TEN）的风险显著增加。	禁止使用别嘌醇药物，更换药物。
	阴性	使用别嘌醇治疗时，出现严重皮肤不良反应的风险较低。	遵医嘱，按常规标准剂量及治疗方案用药。

因人而异 精准用药



## 别嘌醇个体化用药 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

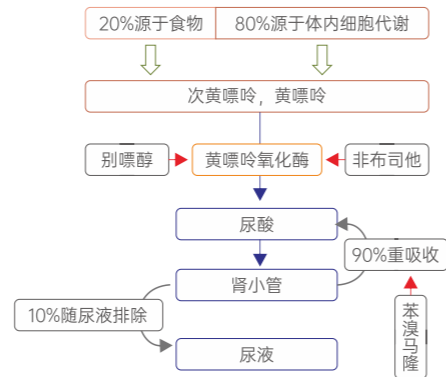
http:// www.medtl.cn





## 临床用药现状

别嘌醇 (Allopurinol) 自20世纪60年代上市以来, 已经成为上市时间最长、价格最低、应用最广的一线降尿酸药物。它通过抑制黄嘌呤氧化酶的活性, 减少次黄嘌呤、黄嘌呤合成尿酸, 从而降低血尿酸水平, 以防治高尿酸血症及痛风等疾病。



## 药物不良反应

临床应用别嘌醇降尿酸的同时也发现了它的一些不良反应, 其中最常见不良反应为皮疹, 发生率高达10%。作为一种超敏反应, 皮疹的发生率与用药剂量无显著关系。皮疹的形式多样, 以重症皮疹居多, 其中尤以 Stevens-Johnson综合征 (Stevens-Johnson syndrome, SJS) 和中毒性表皮坏死松解症 (toxic epidermal necrosis, TEN) 最为凶险, 总体致死率可达30%<sup>[1]</sup>。幸存者也会留下永久性并发症, 如眼损伤。

## 别嘌醇与HLA-B\*5801

研究发现HLA-B\*5801和别嘌醇引起的过敏反应高度相关, 带有遗传标志HLA-B\*5801的个体, 在服用别嘌醇后发生失明、致死及SJS/TEN等的风险明显提高。HLA-B\*5801在亚裔特别是汉族人群中携带率较高, 为8.8%~10.9%<sup>[2]</sup>。部分研究表明, HLA-B\*5801对别嘌醇过敏反应也具有非常高的阴性预测值。

表1 中国大陆各地区 HLA-B\*58:01 阳性率

地区	阳性数(n(男/女))	总人数(n(男/女))	阳性率(%(男/女))
华南	11 126(6 104/5 022)	55 098(30 345/24 753)	20.19(20.12/20.29)
华东	33 810(1 8462/15 348)	246 224(137 496/108 728)	13.73(13.43/14.12)
西南	13 857(6 703/7 154)	114 319(54 529/59 790)	12.12(12.29/11.97)
华中	21 481(12 584/8 897)	182 835(107 141/75 694)	11.75(11.75/11.75)
西北	6 488(3 523/2 965)	73 387(39 765/33 622)	8.84(8.86/8.82)
东北	7 289(3 869/3 420)	84 943(45 308/39 635)	8.58(8.54/8.63)
华北	8 606(4 664/3 942)	134 987(75 044/59 943)	6.38(6.22/6.58)
总计	102 657(55 909/46 748)	891 793(489 628/402 165)	11.51(11.42/11.62)

表2 中国大陆各地区 HLA-B\*58:01 基因频率

地区	基因数(n(男/女))	总等位基因数(n(男/女))	基因频率(%(男/女))
华南	11 780(6 462/5 318)	110 196(60 690/49 506)	10.69(10.65/10.74)
华东	35 285(19 261/16 024)	492 448(274 992/217 456)	7.17(7.00/7.37)
西南	14 287(6 912/7 375)	228 638(109 058/119 580)	6.25(6.34/6.17)
华中	22 152(12 972/9 180)	365 670(214 282/151 388)	6.06(6.05/6.06)
西北	6 635(3 597/3 038)	146 774(79 530/67 244)	4.52(4.52/4.52)
东北	7 456(3 957/3 499)	169 886(90 616/79 270)	4.39(4.37/4.41)
华北	8 759(4 745/4 014)	269 974(150 088/119 886)	3.24(3.16/3.35)
总计	106 354(57 906/48 448)	1 783 586(979 256/804 330)	5.96(5.91/6.02)

## 相关规范及指南推荐

2015年 中国《药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南(试行)》

2017年 《中国高尿酸血症相关疾病诊疗多学科专家共识》

2019年 《中国高尿酸血症与痛风诊疗指南》

2020年 中国《痛风诊疗规范》

2020年 《美国风湿病学会痛风治疗指南》

.....

国际临床药物基因组学实施联盟 (CPIC) 将 HLA-B\*5801作为预测别嘌醇皮肤毒性的1A级 (最高证据等级) 药物基因组标记物。

国内外多个权威指南及共识均强调: 别嘌醇在使用之前, 允许的情况下进行HLA-B\*5801基因检测。携带HLA-B\*5801等位基因者要慎用/禁用别嘌醇。

## 参考文献

1. Svensson C K, Cowen E W, Gaspari A A. Cutaneous drug reactions[J]. Pharmacol Rev, 2001,53(3):357.
2. 马骁, 沈捷等. 中国高尿酸血症患者HLA-B\*5801基因的人群分布 [J] 国际检验医学杂志, 2016,37(24):3395-3399.

## 检测试剂

品名	规格	基因检测位点
测序反应通用试剂盒 (SNP-U14)	20T/盒	HLA-B*5801

## 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, 普通实验室即可完成检测。

### 整体解决方案

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



## 临床意义

指导临床对别嘌醇的合理使用, 降低不良反应风险!

## 适用人群

内分泌科、肾内科、风湿免疫科等服用别嘌醇的人群。