

临床意义

提示出生缺陷风险，指导叶酸合理补充，趋利避害。

适用人群

备孕夫妇，孕期或有不良孕产史的女性。

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

基因及位点	检测结果	临床意义	孕期叶酸补充方案		
			孕前（3个月）	孕早期（0-12周）	孕中期/孕后期（13-40周）
MTHFR(c.677 C > T)	CT	叶酸利用能力中度风险			
MTHFR(c.1298 A > C)	AA		0.4 mg/d	0.8 mg/d	0.4 mg/d
MTRR(c.66 A > G)	AG				

因人而异 精准用药



优生优育



叶酸个体化用药 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

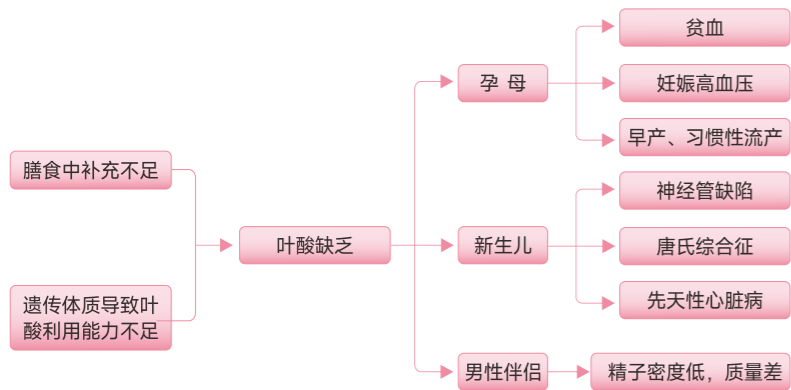




叶酸是一种水溶性维生素，即维生素B9，参与人体内嘌呤、嘧啶、氨基酸等多种物质的代谢。食物中的叶酸不稳定，容易因烹饪等原因流失，人体自身也无法合成叶酸。因此，一般需要额外补充，特别是孕妇、婴儿及青少年等特殊人群。

叶酸补充不足及过量的危害

叶酸缺乏容易造成多种危害。其中，孕期缺乏叶酸，容易造成孕母贫血、妊娠高血压、早产、习惯性流产等风险，同时还会引起新生儿出生缺陷的风险。



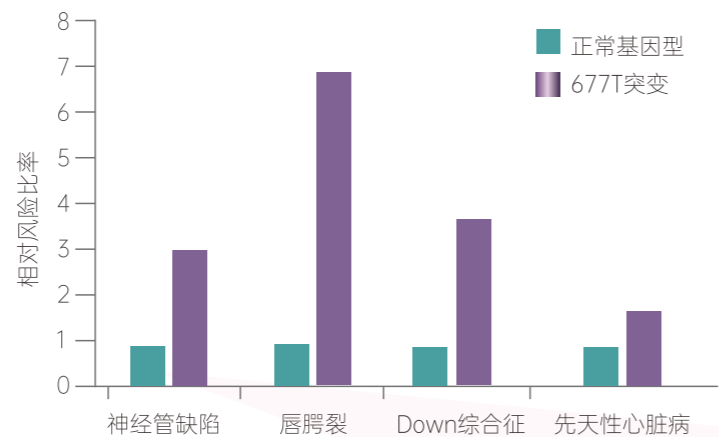
叶酸补充过量也会对孕母和胎儿造成危害。因此，叶酸的合理补充尤为重要。

叶酸补充过多的危害：

- 影响孕妇锌元素的摄入，造成胎儿发育迟缓；
- 导致孕妇出现呕吐、恶心及腹胀等胃肠不适；
- 掩盖维生素B12缺乏的早期症状，对胎儿神经系统发育造成危害等；
- 增加服用者乳腺癌、结肠直肠癌及前列腺癌的患病风险。

MTHFR、MTRR基因与叶酸代谢

5, 10-亚甲基四氢叶酸还原酶(MTHFR)和甲硫氨酸合成酶还原酶(MTRR)是叶酸代谢过程中的关键酶。研究表明，MTHFR (c.677 C>T)、MTHFR(c.1298 A>C)、MTRR(c.66 A>G)基因位点发生突变时可导致代谢酶活性降低，叶酸利用效率下降。其中，MTHFR基因677位点的TT突变型孕母，如果在孕期叶酸补充不足，那么新生儿发生出生缺陷的风险会大大增加；MTHFR(c.1298 A>C)与孕母早产、妊娠高血压等密切相关；而MTRR(c.66 A>G)基因位点则与唇腭裂相关，基因突变后，新生儿发生唇腭裂的风险大大增加[1]。



相关规范及指南

- 2015年，世界卫生组织（WHO）发布《神经管畸形预防指南》，推荐补充叶酸时考虑个体遗传因素[2]。
- 2017年，中国《围受孕期增补叶酸预防神经管缺陷指南（2017）》强调：叶酸需根据基因差异个性化增补[3]。
- 2021年，《中国临床合理补充叶酸多学科专家共识》指出：备孕和孕早期叶酸营养状况对母婴健康至关重要，并强调叶酸需根据基因多态性进行合理补充[4]。

参考文献

- [1] Wang W, Jiao X H, Wang X P, et al. MTR, MTRR, and MTHFR Gene Polymorphisms and Susceptibility to Nonsyndromic Cleft Lip With or Without Cleft Palate[J]. Genetic Testing & Molecular Biomarkers, 2016, 20(6):297.
- [2] Guideline: optimal serum and red blood cell folate concentrations in women of reproductive age for prevention of neural tube defects[J]. World Health Organization, 2015.
- [3] 任爱国, 张雪娟, 刘慧妹, 等. 围受孕期增补叶酸预防神经管缺陷指南（2017）. 中国生育健康杂志. 2017, 28(05).
- [4] 孙宁玲, 王玉平, 陈敦金, 等. 中国临床合理补充叶酸多学科专家共识. 医药导报. 2021, 40(01).

叶酸个体化用药解决方案

天隆方案应用特有的微测序反应试剂及Fascan 48E多通道荧光定量分析仪，可快速检测以下基因位点的多态性：MTHFR(c.677 C>T)，MTHFR(c.1298 A>C)，MTRR(c.66 A>G)，用于提示出生缺陷风险，并指导叶酸的合理补充。

基因位点	基因型和风险	中国人群所占比例
MTHFR(c.677 C>T)	CC（正常）；CT（正常）；TT（风险）	22%；50%；28%
MTHFR(c.1298 A>C)	AA（正常）；AC（正常）；CC（风险）	64%；31%；5%
MTRR(c.66 A>G)	AA（正常）；AG（风险）；GG（风险）	58%；36%；6%

风险评估及叶酸补充方案

检测结果	检测结果	孕期叶酸补充方案		
		孕前（3个月）	孕早期（0-12周）	孕中期/孕后期（13-40周）
MTHFR及MTRR均无风险基因型，且MTHFR c.677C>T位点为野生型（CC）	未发生风险	0.4 mg/d	0.4 mg/d	食物补充，无需额外补充
MTHFR及MTRR均无风险基因型，且MTHFR c.677C>T位点为杂合型（CT）	低度风险	0.4 mg/d	0.4 mg/d	0.4 mg/d
MTHFR及MTRR只有一个基因存在风险基因型	中度风险	0.4 mg/d	0.8 mg/d	0.4 mg/d
MTHFR及MTRR两个基因均存在风险基因型	高度风险	0.8 mg/d	0.8 mg/d	0.4 mg/d

来源：中国疾病预防控制中心妇幼保健中心推荐剂量

检测试剂

品名	规格	基因检测位点
测序反应通用试剂盒（SNP-U1）	20T/盒	MTHFR（c.677 C>T）、MTHFR（c.1298 A>C）、MTRR（c.66 A>G）

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

心脑血管疾病风险预警，指导叶酸合理补充，趋利避害。

适用人群

心脑血管疾病患者、有心脑血管疾病家族史的人群、体检人群等。

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！

风险评估及叶酸补充方案

检测结果	风险评估	叶酸补充剂量建议	结合Hcy水平，推荐的叶酸补充剂量		Hcy水平监控建议
MTHFR及MTRR均无风险基因型，且MTHFR c.677C>T位点为野生型（CC）	未发生风险	0.8 mg/d	高Hcy血症 Hcy≥10 μmol/L	0.8 mg/d	适当监控
			正常类型（风险）Hcy6.3-10 μmol/L	0-0.4 mg/d	
MTHFR及MTRR均无风险基因型，且MTHFR c.677C>T位点为杂合型（CT）	低度风险	0.8 mg/d	正常类型Hcy≤6.3 μmol/L	不额外补充	适当监控
			高Hcy血症 Hcy≥10 μmol/L	0.8 mg/d	
MTHFR及MTRR只有一个基因存在风险基因型	中度风险	1.0 mg/d	正常类型（风险）Hcy6.3-10 μmol/L	0-0.4 mg/d	建议定期监控
			正常类型Hcy≤6.3 μmol/L	不额外补充	
MTHFR及MTRR两个基因均存在风险基因型	高度风险	1.2 mg/d	高Hcy血症 Hcy≥10 μmol/L	1.0 mg/d	强烈建议 密切监控
			正常类型（风险）Hcy6.3-10 μmol/L	0.4 mg/d	
			正常类型Hcy≤6.3 μmol/L	0.8 mg/d	
				0.4 mg/d	

检测结果举例

基因及位点	检测结果	临床意义	叶酸补充剂量建议	结合Hcy水平，推荐的叶酸补充剂量		Hcy水平监控建议
MTHFR(c.677 C>T)	CT			高Hcy血症Hcy≥10μmol/L	1.0 mg/d	
MTHFR(c.1298 A>C)	AC	叶酸利用能力中度风险	1.0 mg/d	正常类型（风险）Hcy6.3-10μmol/L	0.4 mg/d	建议定期监控
MTRR(c.66 A>G)	AG			正常类型Hcy≤6.3μmol/L	不额外补充	

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



本公司保留更改产品设计与规格的权利。2022年7月印（第一版）

心脑血管疾病

因人而异 精准用药



叶酸个体化用药 解决方案

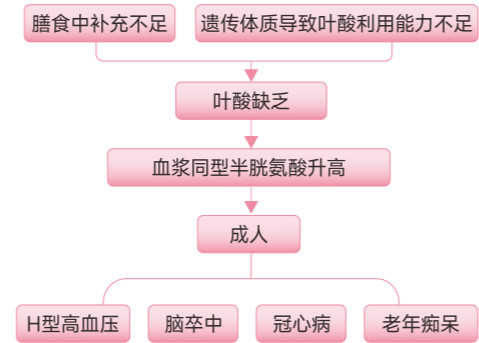




叶酸是一种水溶性维生素，即维生素B9，参与人体内嘌呤、嘧啶、氨基酸等多种物质的代谢。食物中的叶酸不稳定，容易因烹饪等原因流失，人体自身也无法合成叶酸，一般需要额外补充。

叶酸补充不足及过量的危害

研究表明，叶酸缺乏会引起血液中同型半胱氨酸（Hcy）浓度的升高，而同型半胱氨酸（Hcy）升高是心脑血管疾病的独立危险因素。血液中同型半胱氨酸升高会刺激血管壁，导致血管内皮损伤，进而引发血管壁炎症以及斑块的产生，最后导致心脏血流受阻，引发冠心病等一系列心脑血管疾病。因此，叶酸缺乏会增加心脑血管疾病的发生风险，容易导致高血压、脑卒中、冠心病、老年痴呆等一系列疾病 [1]。而叶酸补充过量也会对身体造成危害，例如，会增加服用者乳腺癌、结肠癌及前列腺癌等的患病风险。因此，合理补充叶酸尤为重要。



MTHFR、MTRR基因与叶酸代谢

5, 10-亚甲基四氢叶酸还原酶(MTHFR)和甲硫氨酸合成酶还原酶(MTRR)是叶酸代谢过程中的关键酶。研究表明，MTHFR和MTRR基因相关位点发生突变时可导致代谢酶活性降低，叶酸利用效率下降，导致血浆中同型半胱氨酸（Hcy）浓度的升高，增加心脑血管疾病的发生风险。其中，MTHFR基因677位点的TT突变型是冠心病与脑卒中的独立危险因素，诱发心脑血管疾病的风险明显高出其他基因型，且MTHFR基因677 TT基因型在人群中频率高于其它人群[2-3]。因此，合理补充叶酸是预防心脑血管疾病的有效手段。

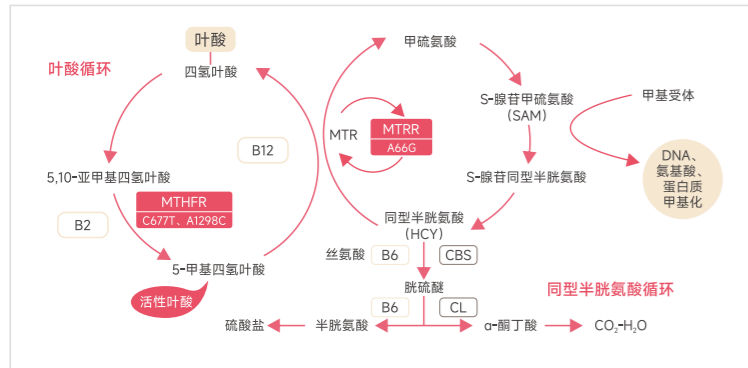


图 1 叶酸与同型半胱氨酸循环

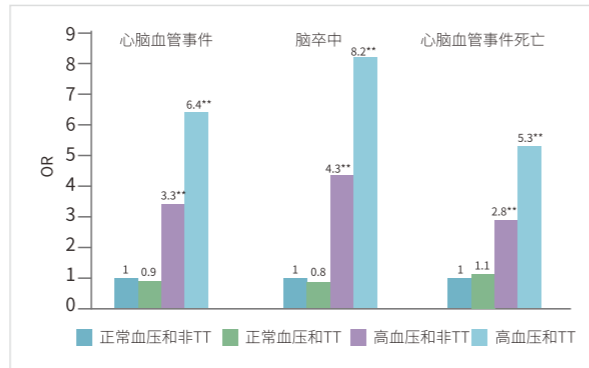


图 2: 677位点TT突变型与心脑血管疾病发生风险

相关规范及指南

2016年，中国《H型高血压诊断与治疗专家共识（2016）》指出：MTHFR基因677 TT基因型是冠心病与脑卒中的独立危险因素，需进行基因检测来预知心血管疾病发生风险[4]。

2020年，《中国临床合理补充叶酸多学科专家共识》强调：叶酸缺乏导致同型半胱氨酸（Hcy）水平升高是动脉粥样硬化和心血管疾病的独立危险因素，合理补充叶酸可有效降低 Hcy水平 [5]。

2022年，中国《高同型半胱氨酸血症的诊断、治疗与预防专家共识》指出：同型半胱氨酸（Hcy）持续性升高会对心脑血管造成损害，且MTHFR基因突变是高同型半胱氨酸血症最常见的遗传学病因，MTHFR基因检测可对同型半胱氨酸血症发生风险进行预判[6]。

参考文献

[1] 张鸥, 刘洋, 蒙航娟,等. 血浆同型半胱氨酸水平与脑卒中关系研究进展[J]. 中国公共卫生, 2021, 37(12):5.

[2] Djuric D, Jakovljevic V, Zivkovic V, et al. Homocysteine and homocysteine-related compounds: an overview of the roles in the pathology of the cardiovascular and nervous systems [J]. Canadian Journal of Physiology and Pharmacology, 2018(10).

[3] Xu X, Li J, Sheng W, et al. Meta-analysis of genetic studies from journals published in China of ischemic stroke in the Han Chinese population[J]. Cerebrovascular Diseases, 2008, 26(1):48-62.

[4] 李建平, 卢新政, 霍勇,等. H型高血压诊断与治疗专家共识[J]. 中华高血压杂志, 2016, 36(04):123-127.

[5] 孙宁玲, 王玉平, 陈敦金, 等. 中国临床合理补充叶酸多学科专家共识. 医药导报. 2021, 40(01).

[6] 李东晓, 张尧, 张宏武, 等. 高同型半胱氨酸血症的诊断、治疗与预防专家共识[J]. 罕见疾病杂志, 2022, 29(6):4.

叶酸个体化用药解决方案

天隆方案应用特有的微测序反应试剂及Fascan 48E多通道荧光定量分析仪，可快速检测以下基因位点的多态性：MTHFR(c.677 C > T)，MTHFR(c.1298 A > C)，MTRR(c.66 A > G)，基因检测结果可用于对心脑血管疾病风险进行预警，并指导叶酸的合理补充。

基因位点	基因型和风险	中国人群所占比例
MTHFR(c.677 C > T)	CC (正常) ; CT (正常) ; TT (风险)	22%; 50%; 28%
MTHFR(c.1298 A > C)	AA (正常) ; AC (正常) ; CC (风险)	64%; 31%; 5%
MTRR(c.66 A > G)	AA (正常) ; AG (风险) ; GG (风险)	58%; 36%; 6%

检测试剂

品名	规格	基因检测位点
测序反应通用试剂盒 (SNP-U1)	20T/盒	MTHFR (c.677 C > T) 、 MTHFR (c.1298 A > C) 、 MTRR (c.66 A > G)

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！