

临床意义

指导丙戊酸钠的合理使用，降低不良反应发生率，提高治疗效果！

适用人群

适用于神经内科、儿科、精神科、心身科、老年科等所有服用丙戊酸钠的人群。

样本类型

2mL EDTA抗凝全血

检测流程



2mL EDTA抗凝全血



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！



因人而异 精准用药

丙戊酸钠个体化用药 解决方案



西安天隆科技有限公司

地址：西安经济技术开发区高铁新城尚林路4266号
电话：+86-29-8221 8051
传真：+86-29-8221 6680
网址：[http:// www.medtl.cn](http://www.medtl.cn)

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
网址：[http:// www.medtl.cn](http://www.medtl.cn)





临床用药现状

丙戊酸钠是一种广谱性抗癫痫药 (Antiepileptic Drugs, AEDs)，几乎适用于所有类型的癫痫。丙戊酸钠主要通过增加脑内抑制性神经递质γ-氨基丁酸 (Gamma-amino-butyricacid, GABA) 的合成和减少GABA的降解，从而升高GABA的浓度，降低神经元兴奋性，抑制癫痫发作。

丙戊酸钠在体内的代谢受多种因素影响，个体差异大，有效治疗血药浓度为50~100μg/mL，超过100 μg/mL 容易产生不良反应。临床上常见的不良反应主要有胰腺炎、致畸性和肝毒性，其中最严重的不良反应就是肝毒性，严重时甚至可发生急性肝坏死。

基因多态性与丙戊酸钠

遗传因素是导致丙戊酸钠个体差异的重要原因之一。研究表明，CYP2C9*3(c.1075A>C)基因多态性是导致丙戊酸钠血药浓度差异，影响丙戊酸钠给药剂量的重要因素。其中，CYP2C9 c.1075A>C位点C基因携带者(CYP2C9*1/*3、*3/*3)的标准化血药浓度显著高于AA型患者(CYP2C9*1/*1)。此外，线粒体DNA复制酶基因(Polymerase gamma 1, POLG)的异常突变也与丙戊酸钠导致的肝损伤有潜在的联系，POLG c.3708G>T位点T等位基因携带者及POLG c.3428A>G位点G等位基因携带者肝损伤的风险增加。因此通过基因检测有助于降低丙戊酸钠不良反应发生率。

参考文献

- [1]抗癫痫药物应用专家共识[J].中华神经杂志,2011,44(1):56-65.
- [2]周浔,陈顺等.丙戊酸钠及其代谢产物与肝损伤的相关性分析[J].药物实践杂志,2020,38(3):273-276.
- [3]Wu X, Dong W, Li H, et al. CYP2C9*3/*3 Gene Expression Affects the Total and Free Concentrations of Valproic Acid in Pediatric Patients with Epilepsy. Pharmgenomics Pers Med. 2021;14:417-430.
- [4]Monostory K, Nagy A, Tóth K, et al. Relevance of CYP2C9 Function in Valproate Therapy. Curr Neuropharmacol. 2019;17(1):99-106.
- [5]Fang H, Wang X, Hou K, et al. The association of adjusted plasma valproic acid concentration with CYP2C9 gene polymorphism in patients with epilepsy: a systematic review and meta-analysis. Ann Transl Med. 2021;9(10):846. doi:10.21037/atm-21-1459.
- [6]周浔,谭落娇,赵宏宇,高守红. 丙戊酸钠基因组学的研究进展[J]. 药学实践杂志, 2020,38(1):14- 17.
- [7]文志鹏,肖坚,陈小平. 丙戊酸的药物基因组学研究进展[J]. 中南药学,2016,5, 14 (5):526-531.
- [8]郭文静,李琳,刘振国. 影响丙戊酸药效的相关基因多态性研究进展[J]. 中国临床神经科学, 2019,27(2):236-240.

丙戊酸钠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以及Fascan 48E多通道荧光定量分析仪，可快速检测CYP2C9 c.1075A>C、POLG c.3708G>T、POLG c.3428A>G基因位点的多态性，用于指导丙戊酸钠的合理使用，从而减少不良反应发生。

基因及位点	基因型	临床意义
CYP2C9 c.1075A>C	AA	快代谢型，按照标准起始剂量治疗
	AC	中间代谢型(尤其在儿童中)，丙戊酸钠血药浓度升高，建议降低起始治疗剂量，后续根据治疗反应逐渐增加剂量
	CC	慢代谢型(尤其在儿童中)，丙戊酸钠血药浓度显著升高，应至少降低50%的丙戊酸钠起始治疗剂量，后续根据治疗反应逐渐增加剂量
POLG c.3708G>T	GG	可正常使用丙戊酸钠
	GT	有肝损伤风险
	TT	肝损伤风险较高
POLG c.3428A>G	AA	正常使用丙戊酸钠
	AG	有肝损伤风险
	GG	肝损伤风险较高

方案优势



检测试剂

品名	规格	基因检测位点
测序反应通用试剂盒 (SNP-U28)	20T/盒	CYP2C9 c.1075A>C POLG c.3708G>T POLG c.3428A>G