

technical analysis

厦门多维检验实验室

Xiamen Multi-Dimention Medical Laboratory Co., Ltd.

解码健康，多维出发

—— 专业第三方医学检验实验室

Decoding health, multi-dimension departure. -Professional third-party medical laboratory

况



厦门多维医学检验实验室依托生物行业龙头企业厦门迈达瑞科技有限公司，整合高校科研实力及其在以分子诊断行业拥有诊断产品、检验服务、科研课题研究、科研试剂研发、专利产品转化等一体化优势，保障厦门多维医学检验实验室检测结果的可靠性，重复性以确保检测工作的质量。具有优秀检验团体和精密检测仪器。现已取得了执业许可证并通过了技术审核，现开展以下检测项目，为有需要的客户提供帮助

专注中老年健康&肿瘤类器官培养与药敏

PCR平台 神经与肿瘤基因甲基化检测



厦门多维医学检验实验室

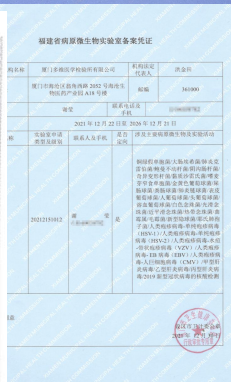
专注于类器官培养与肿瘤药敏和分子诊断技术的推广应用

1000多平方医学检验实验室，15人团队。

陆续取得病原微生物实验室、医疗机构执业许可证、临床基因扩增实验室等资质。

依托于领先的多重PCR技术和数字PCR平台，提供病原微生物、肿瘤、遗传病等诊断产品的定制化服务。

NGS技术体系居于国内领先地位。



我国出台多项政策推动医学检验行业加速发展

2019年6月	《关于印发促进社会办医持续健康规范发展意见的通知》	国家卫生健康委员会等3个部门	鼓励医联体内二级以上医院、基层医疗卫生机构和独立设置的医学检验中心、医学影像中心、消毒供应中心、病理中心等机构，与诊所建立协作关系，实现医疗资源共享。
2019年12月	《国家卫生健康委办公厅关于开展社区医院建设试点工作的通知》	国家卫生健康委办公厅	在医技等科室方面，至少设置医学检验科（化验室）、医学影像科、心电图室、西（中）药房。有条件的可设置胃镜室等功能检查室。影像诊断、临床检验等科室可由第三方机构或者医联体上级医疗机构提供服务
2020年5月	《关于做好新冠肺炎疫情常态化防控中医药各项工作的通知》	国家中医药管理局办公室	各地暂不具备新冠病毒检测能力的中医医院可与当地疾控机构或第三方医学检验实验室合作开展核酸检测。
2021年1月	《关于印发进一步规范医疗行为促进合理医疗检查的指导意的通知》	国家卫生健康委等8个部门	鼓励有条件的地区按照标准独立设置医学影像中心、医学检验中心、病理诊断中心,并统一纳入卫生健康部门医疗质量控制体系,为区域内医疗机构提供检查服务,实现资源共享。

公司专注于医学基础科研、医学检测服务和分子诊断产品研发，打造“科研-检测-产品”三位一体的发展模式，在分子诊断领域实力雄厚。

自主研发微滴式数字PCR系统，与类器官培养药敏相互补充，在肿瘤组织细胞培养、精准化疗等应用方面优势显著。



优势

自主研发多重PCR扩增捕获及高通量测序文库构建技术，获得多项核心专利，应用于肿瘤、遗传病、病原微生物基因检测。

专业的生物信息和医学团队：多年生物信息工作经验，高效率、高检出率的数据分析流程和算法；医学专业博士/硕士进行报告解读和遗传咨询。

技术 平台

01

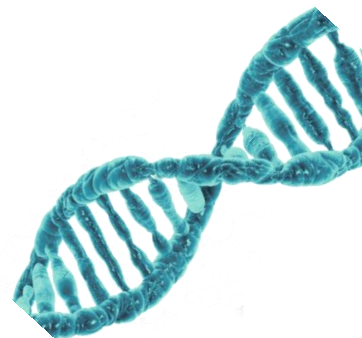
荧光定量PCR

02

数字PCR

03

类器官培养与药敏



定义

Taqman荧光定量技术是以Taqman荧光探针为基础，两端分别标记一个荧光发射基团和一个荧光淬灭基团。探针完整时，发射基团发射的荧光信号被淬灭基团吸收；PCR扩增时，Taq酶的5' - 3' 外切酶活性将探针酶切降解，使荧光发射基团和荧光淬灭基团分离，从而荧光监测系统可接收到荧光信号，即每扩增一条DNA链，就有一个荧光分子形成，实现了荧光信号的累积与PCR产物形成完全同步，从而实现相对定量。



荧光定量 PCR 法检测项目（组织样本、血液样本、尿液、粪便）

EBV-DNA定量检测（组织或血液样本）	MGMT 基因甲基化检测
HPV分型检测（组织或血液样本）	肺癌靶向 3 基因检测（EGFR+ALK+ROS1）
肝癌-游离DNA甲基化检测（组织或血液样本）	人类APOE基因ε2/ε3/ε4基因分型检测
结直肠癌甲基化检测(粪便、组织或血液)	肺癌靶向 10基因检测
宫颈癌-脱落细胞甲基化检测	早期胃癌辅助检测（基于外泌体 lncRNA）
膀胱癌尿液甲基化检测（尿液）	流产物染色体非整倍体数目异常检测
甲状腺癌RET基因融合检测	Y 染色体微缺失检测
乳腺癌21基因表达水平检测	Klinefelter 综合征检测

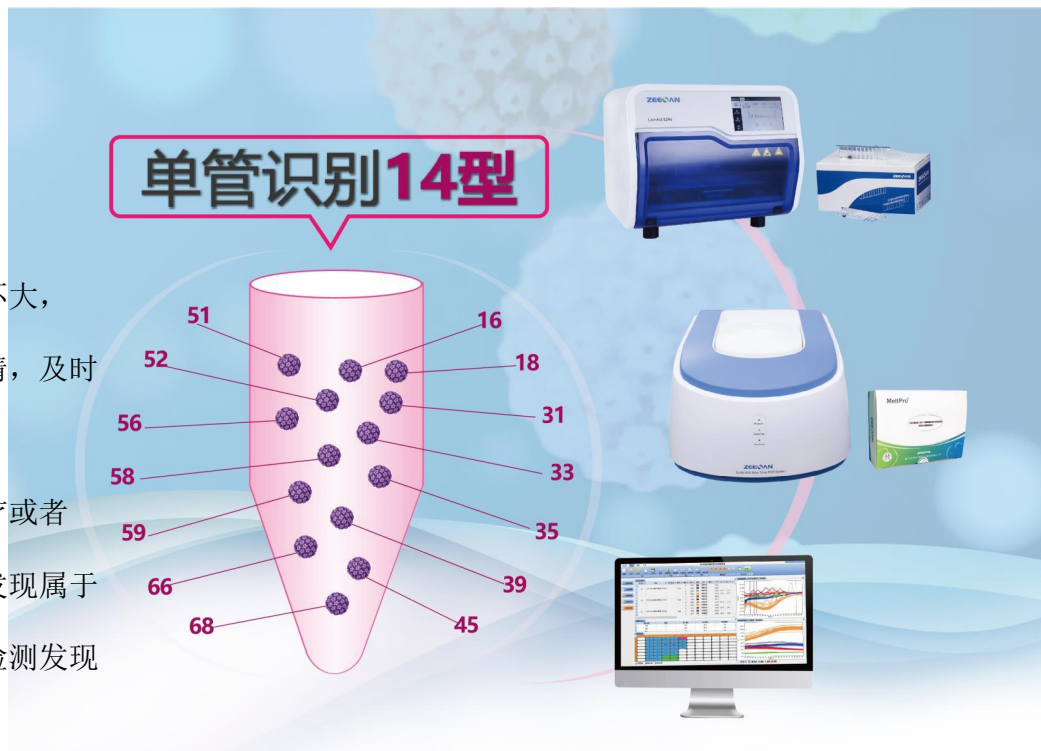
肿瘤类器官药敏检测（新鲜组织样本）

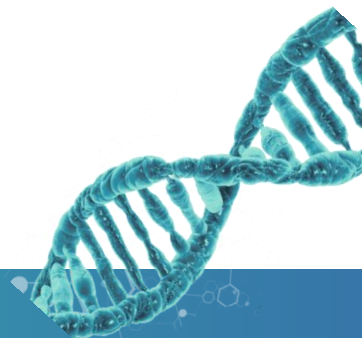
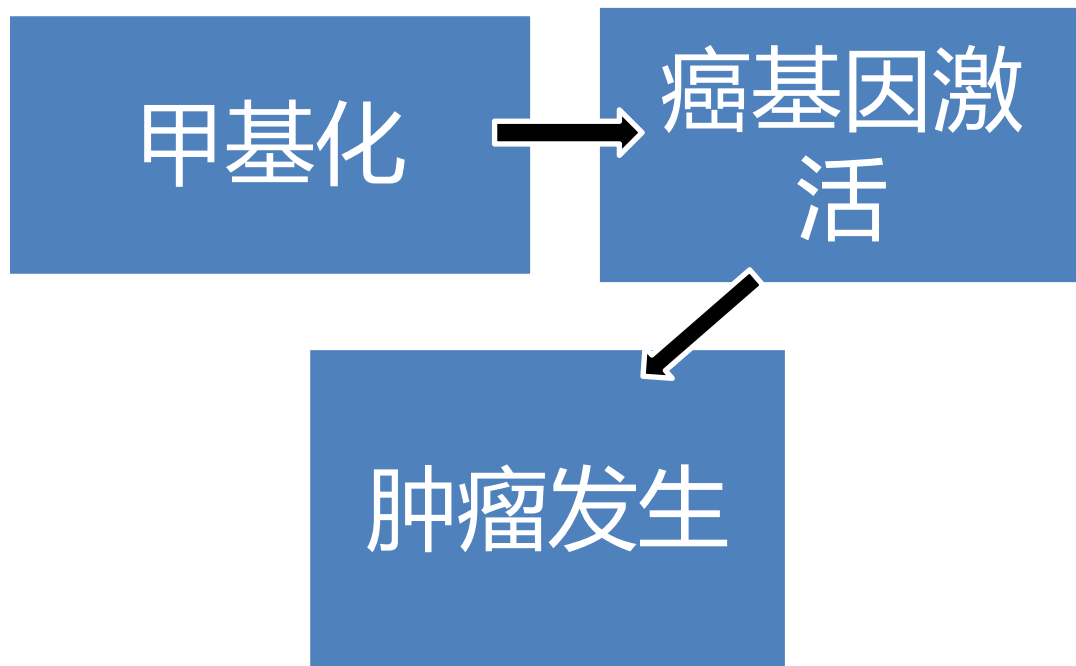
卵巢癌类器官药敏检测	肺癌类器官药敏检测	胃肠癌类器官药敏检测
乳腺癌类器官药敏检测	肝癌类器官药敏检测	肠癌类器官药敏检测

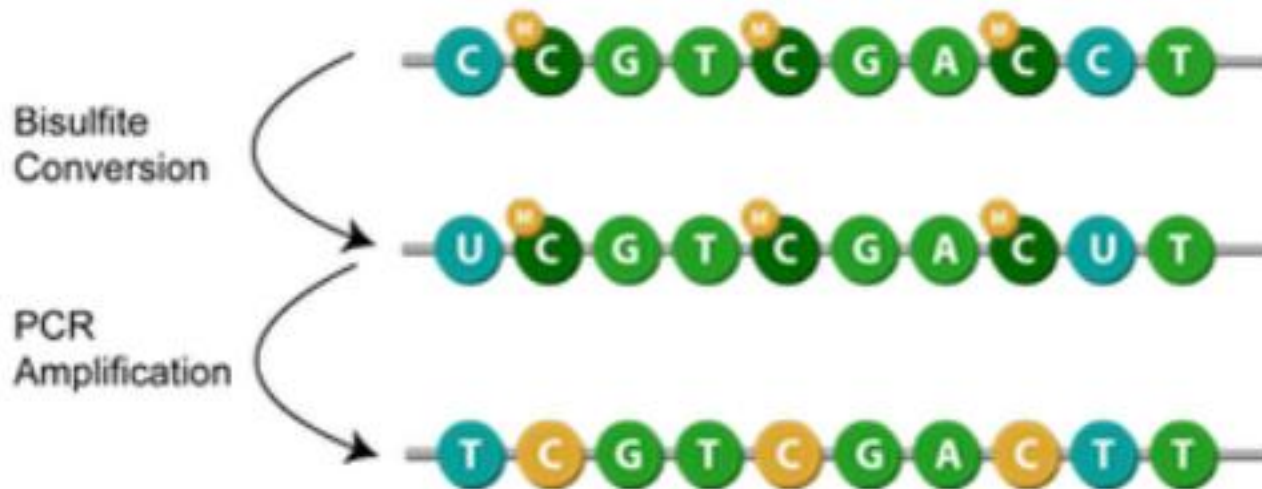
HPV分型检测

HPV分型检测意义：

- 1、可以根据患者检查的HPV分型的阴阳性判断发病的可能性大不大，然后再根据判断结果进行筛查和治疗，能够有效预测患者的病情，及时做好防范。
- 2、通过HPV分型检测可以很好的监控病人的情况，避免过度治疗或者是无效治疗，还能有效帮助病人控制病情。如果通过分型检测发现属于长期感染没有好转迹象可以将其归为高危人群，如果通过分型检测发现前后感染不同亚型可以将其归为非高危人群。
- 3、HPV分型检测对女性患者来说具有积极作用，可以作为患宫颈病进行手术手术的依据。
- 4、HPV分型检测还能够帮助国家研制HPV疫苗提供数据资料。







- 原发性肝癌（Primary Liver Cancer, PLC）是全球常见的恶性肿瘤之一。根据2020年世界卫生组织国际癌症研究机构（IACR）发布的2020年全球最新癌症负担数据，全世界每年新发肝癌91万例，因肝癌死亡83万例，肝癌已经成为全球发病率第6，死亡率第3的癌症。
- 由于肝癌起病隐匿，绝大多数患者在确诊时就已经处于中晚期，肝癌的五年总生存率目前仅为14.1%，如果得不到有效的治疗，多数自然生存期不超过半年。如果能够尽早发现，患者将可以得到更有效的手术治疗，据统计早期肝癌的5年生存率可高达90%。
- 肝癌的流行特点与其致病因素的分布特征密切相关。由国家卫生健康委办公厅发布的《原发性肝癌诊疗指南》（2022年版）指出，在我国，肝癌高危人群主要包括：
 - 乙型肝炎病毒（HBV）和 / 或丙型肝炎病毒（HCV）感染；
 - 过度饮酒；
 - 非酒精性脂肪性肝炎；
 - 其他原因引起的肝硬化以及有肝癌家族史等人群；
 - 尤其是年龄>40岁的男性。

检测优势



基因甲基化, 更早“预警”肿瘤发生

	AFP	超声	肝癌血液多基因甲基化
早期肝癌灵敏度	30%-50%	47%	>75%

适用人群



肝癌高危人群应定期筛查

具备以下风险因素:
男性 ≥ 35 岁, 女性 ≥ 45 岁

- HBV/HCV感染
- 肝硬化患者
- 有肝癌家族史
- 长期酗酒(酒精性肝病)、非酒精脂肪性肝炎
- 食用黄曲霉毒素污染的食物和血吸虫感染
- 糖尿病/肥胖/吸烟/药物性肝损

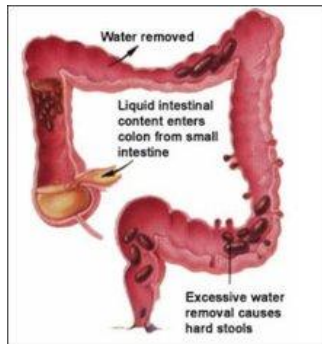
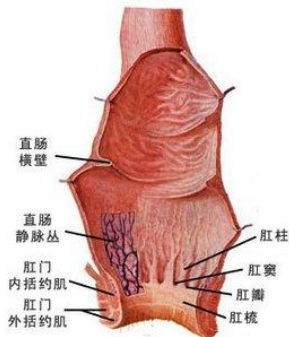
宫颈癌--脱落细胞甲基化检测

- 宫颈癌是最常见的妇科恶性肿瘤，威胁着女性朋友的身体健康，甚至是生命。
- 宫颈癌的发病机制中，包括有多个基因的调控机制改变，其中最重要的包括DNA甲基化。这时候有80%左右的宫颈癌，肿瘤细胞可以检测到DNA甲基化，所以一般可以在宫颈脱落细胞将甲基化作为一项检测指标。
- Cervi-M宫颈癌甲基化基因检测，准确率达90%，（准确率优于常规检测手段80%以上）不仅可以预防，而且还可有效检测到患者患病的原因所在，对于女性后代患病风险的预测，但确是唯一可以早期发现及预防的癌症，是唯一可以也是很有有效的。费用在3000左右，基因体检是一项疾病遗传风险筛查技术，通过先进的基因检测技术对受检者的遗传标记物进行检测，揭示受检者在遗传方面发生某疾病的风险高低，进而给予具有个性化的健康干预或用药指导。



五、结直肠癌甲基化检测

- 结直肠癌起源于大肠粘膜上皮的恶性肿瘤，包括结肠癌于直肠癌，是临床常见的恶性肿瘤之一。
- 我国结直肠癌的发病率和死亡率均保持上升趋势，2021年发病率已经升到了82.6万人，而死亡率已达40万。位恶性肿瘤发病率第二。



甲基化是基因表观遗传修饰之一。研

究表明，基因甲基化异常与肿瘤的发生密切相关，可作为结直肠癌辅助诊断的分子标志物。

中国结直肠癌早诊早治专家共识

推荐筛查方法：

A.免疫化学法粪便隐血检测，推荐筛查周期为1年1次；

B.多靶点粪便检测，推荐筛查周期为1年1次或3年1次；

C.肠镜检查推荐可至回盲部的规范化全结肠镜检查。

结直肠癌甲基化检测

- 检测方法：荧光PCR
- 检测性能：敏感性91.4%，特异性90.3%
- 样本类型：一平勺粪便
- 检测周期：收到样本后7个工作日
- 临床诊断 结直肠癌的早期辅助诊断

检测优势

无创 粪便采集，非侵入性检测

较组织病理诊断符合率近90%

居家采样

大量样本验证，对于息肉腺瘤也有良好的检出率

适用人群：

- 1、40岁以上结直肠癌高风险人群
- 2、有不良生活习惯人群（久坐、忍便、吸烟，作息紊乱等）
- 3、不适合做肠镜的人群
- 4、有肠道不良症状人群
- 5、有其他肠道疾病人群（血吸虫感染，慢性肠道疾病，肠炎等）

结直肠癌患者血浆中 Septin9 基因甲基化检测

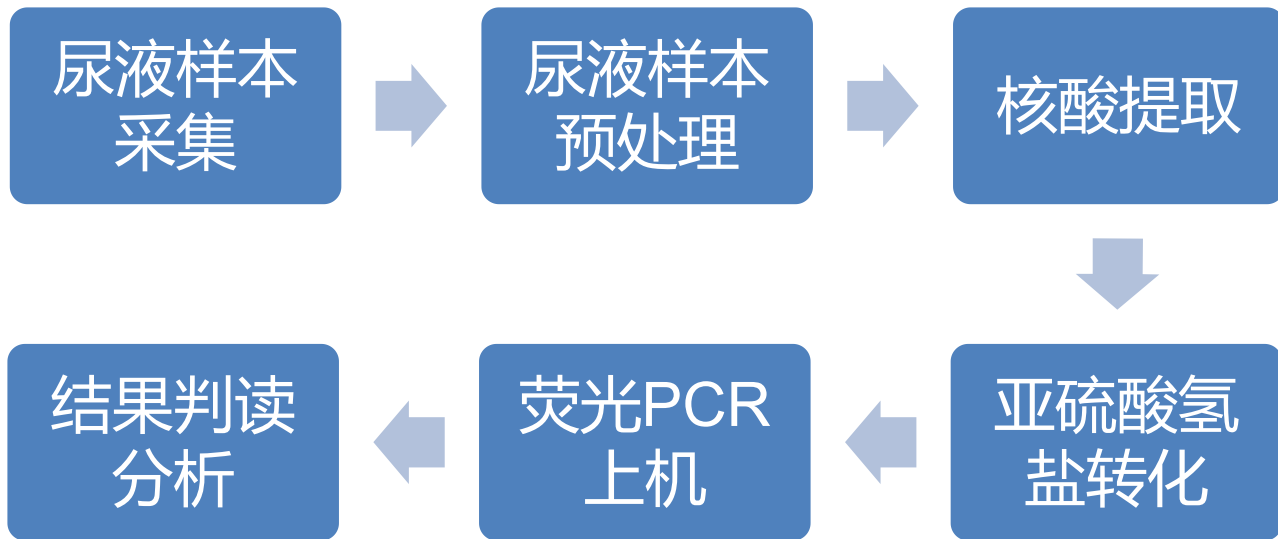
的灵敏度和特异度优于目前临床常用的粪便隐血试验和血浆癌胚抗原测定；同时还发现血浆中Septin9基因甲基化与肿瘤发生的部位关系不大，表明检测Septin9 基因对临床难发现的右半结肠癌极具诊断价值，结直肠癌患者术后血清中的 Septin9 基因甲基化水平可用于结直肠癌复发的监测，并可作为新型的预后标志物。

膀胱癌甲基化早期筛查检测

肿瘤中DNA甲基化特点

- 肿瘤组织中，原癌基因和抑癌基因的DNA甲基化异常，导致原癌基因激活、抑癌基因失活，驱动肿瘤发生；
- DNA甲基化发生在肿瘤早期，随着癌症的发生发展，甲基化水平会越来越高。
- DNA甲基化-不受肿瘤异质性影响，是一种共性、精准、早期的指标。
- 低甲基化异常基因再激活如致癌基因低甲基化高甲基化高甲基化凋亡或坏死的肿瘤细胞释放的 ctDNA 可以从简单的抽血中被分离出来，并且可以对 ctDNA进行分析以鉴定在肿瘤中观察到的多种常见的基于 DNA 的改变，包括突变、拷贝数变异、基因融合和DNA甲基化改变。
- DNA甲基化是癌症有价值的生物标志物ctDNA分子的遗传和表观遗传信息可以反映起源细胞的基因组或表观基因组。
- DNA 甲基化具有更强的检测早期癌症的能力：
- DNA 甲基化发生在肿瘤发生的早期，并且可以是组织和癌症类型特异性的；
- 癌症中的 DNA 甲基化在大量基因组区域之间具有更好的一致性，因此可以使用多个 CpG 二核苷酸进行检测；
- 甲基化模式通常与特定癌症的起源有关，并且已被用于揭示未知原发性癌症的起源组织；
- DNA甲基化不受肿瘤异质性的影响，是一种共性、精准、早期的指标。

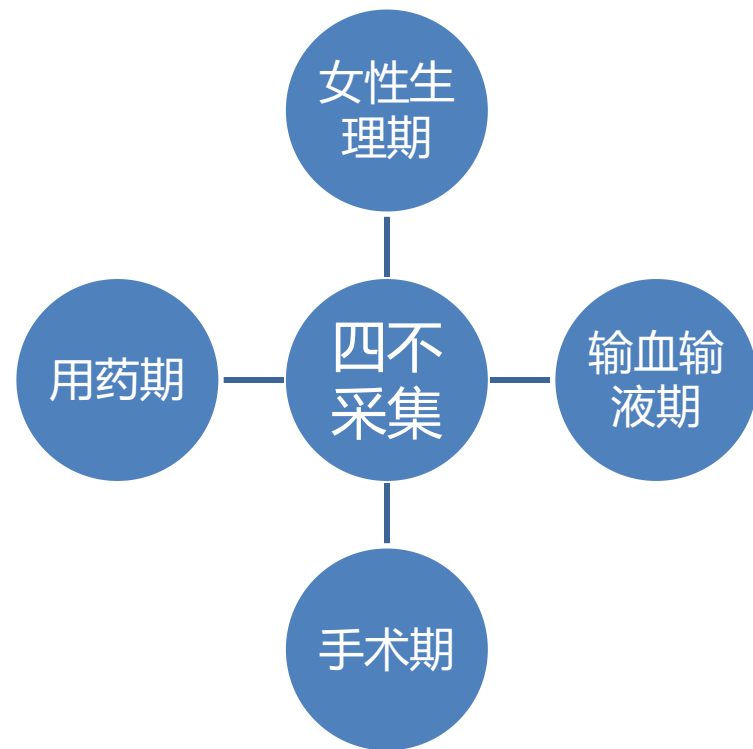
膀胱癌基因甲基化检测实验流程



尿液基因检测膀胱癌

尿肿瘤脱落细胞 (UETCs)临床应用优势:

- ▶ 尿肿瘤脱落细胞 (Urine exfoliated tumor cells, UETCs), 来自膀胱及泌尿系肿瘤细胞, 脱落后随尿液排出;
- ▶ UETCs样本包含膀胱癌一手临床病理信息: 组织形态学、遗传学、表观遗传等, 使它成为检测膀胱癌的有前途的生物标记物;
- ▶ 已有报道通过 PCR 或者飞行时间质谱方法对尿液中膀胱癌特定的 DNA 甲基化位点进行检测, 诊断膀胱癌的敏感性和准确性明显优于尿液脱落细胞学和 FISH, 尤其在早期、微小、残留和复发肿瘤诊断上具有显著优势, 已实现转化应用, 有望用于膀胱癌早诊、复发监测、减少有创的膀胱镜检查 and 为二次电切手术提供科学依据。
- ▶ 因此使用尿肿瘤脱落细胞进行DNA甲基化检测是一种意义的无创检测方式, 有望成为临床上非常良好的检测手段。



尿液标本采集

膀胱癌尿液DNA甲基化检测适用场景及人群

诊断--辅助诊断

较多患者不适合做膀胱镜等相关侵入性检测, 还有患者通过膀胱镜及影像学不能确定病灶的, 甲基化检测可辅助诊断是否存在膀胱癌;

- ◆ 50岁以上体检者
- ◆ 出现无痛性血尿者早筛查
- ◆ 有膀胱癌家族史及饮食生活习惯不良者
- ◆ 长期职业性接触有毒化学危险品者

治疗--预后评估

癌症术后通过甲基化检测评估患者是否异常, 从而判断病灶切除是否彻底, 评估术后复发可能;

- ◆ 术后膀胱癌患者

随访--复发监测

NMIBC存在较高复发率, 按照指南共识诊疗推荐, 术后需要频繁进行随访复查, 基因甲基化检测可无创便捷的服务于患者, 监测患者是否存在复发风险

- ◆ 膀胱癌术后随访患者

产品优势



精准

- 对标金标准，膀胱癌辅助诊断的敏感性 87.8%，特异 90.7%
- 选择膀胱癌特异性基因，多甲基化位点检测



非侵入

- 尿液 80 mL，非侵入式标本采集



早诊

- 膀胱癌高风险人群早发现早治疗



简捷

- PCR 检测平台，操作简便，报告快速

膀胱癌尿液DNA甲基化检测流程



参考文献:

1. 靳英辉, 曾宪涛. 中国非肌层浸润性膀胱癌治疗与监测循证临床实践指南 (2018 年标准版). 现代泌尿外科杂志. 2019;24(07):516-42.
2. Skvortsova K, Stirzaker C, Taberlay P. The DNA methylation landscape in cancer. Essays Biochem. 2019;63(6):797-811.
3. Andres G, Ashour N, Sanchez-Chapado M, Ropero S, Angulo JC. The study of DNA methylation in urological cancer: present and future. Actas Urol Esp. 2013;37(6):368-75.
4. Nunes SP, Henrique R, Jeronimo C, Paramio JM. DNA Methylation as a Therapeutic Target for Bladder Cancer. Cells. 2020;9(8).
5. Xu Y, Ma X, Ai X, Gao J, Liang Y, Zhang Q, et al. A Urine-Based Liquid Biopsy Method for Detection of Upper Tract Urinary Carcinoma. Front Oncol. 2020;10:597486.

定义

数字PCR采用绝对定量的方式，不依赖于标准曲线和参照样本，直接检测目标序列的拷贝数，它的原理是通过微液滴数字PCR技术结合Taqman荧光探针技术，利用微流控生物芯片可以生成数万个纳升级油包水液滴，液滴中包裹了单拷贝模板和PCR反应液。每个微液滴即一个反应单元，经PCR扩增后，生物芯片分析仪对微滴逐个进行荧光强度检测。与阴性微滴相比，包含核酸分子的阳性微滴的荧光信号强度增加。每个反应单元所含的模板分子个数符合泊松分布数学模型，最后通过测定每个反应单元的荧光信号并结合泊松分布计算出待测样本靶标信号的绝对拷贝数。

数字PCR在肿瘤液体活检领域可做到风险评估、早期筛查、病理诊断、伴随诊断、用药指导、预后评估、疗效检测、微小残留监测这些应用。



定义

肿瘤类器官药敏检测是一种全新的微量样本药效检测技术，基于原代培养的肿瘤细胞与少量正常细胞的自组装，形成三维的肿瘤微器官结构，构建体外模拟肿瘤模型，完成抗肿瘤药物的敏感性评价。原代肿瘤类器官药敏检测旨在构建一个尽可能完美的肿瘤替身，将患者体内的肿瘤复制到体外，并建立多个平行样本，然后进行多种治疗方式的疗效测试。

这种肿瘤诊疗系统有两大不可替代的优势：一是该方法基于生物学实验学，结果更真实准确，更直观，而非传统检测手段的间接的预测结果；二是可突破治疗方式的限定，不仅能检测靶向药物的疗效，更可覆盖当前几乎属于空白的化疗药物敏感性评估。

类器官药敏检测根据NGS测序结果的用药建议，结合医生建议 and 药物作用原理对培养的肿瘤类器官进行药敏检测，最终根据肿瘤细胞增殖抑制和细胞凋亡情况对药效进行评估。



项目优势

1

个性化 患者自身肿瘤细胞，进行药物筛选测试

2

高匹配 药筛结果与临床一致性高

3

周期短 常规15内出结果

4

高通量 可以同时检测多种治疗方案

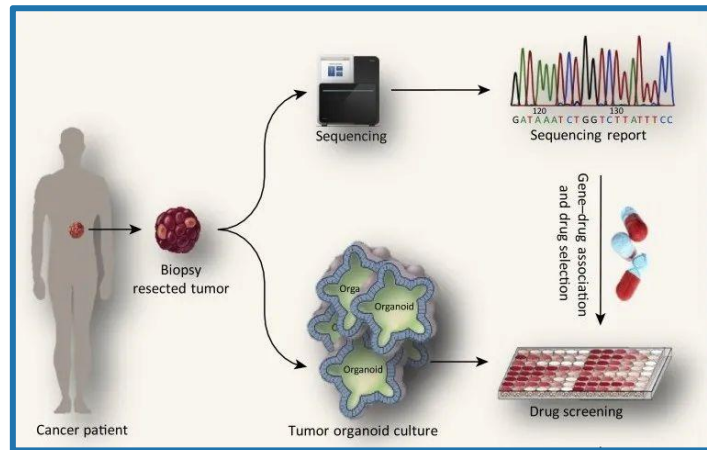
药敏检测现状

术后化疗具有一定的盲目性,无效的抗癌药物不仅延误治疗,还有很大的毒副作用

按照临床治疗指南或循证医学数据选择化疗方案,有效率仅有25%~30%

恶性肿瘤严重危害人类健康,肿瘤的五年生存率仅有40.5%

癌症患者个体差异性大,不同患者对药物的敏感性不同



1 需要术后化疗的
肿瘤患者

2 出现耐药或复发
的肿瘤患者

3 治疗方案匮乏的
肿瘤患者

检测方法优势

培养成功率高

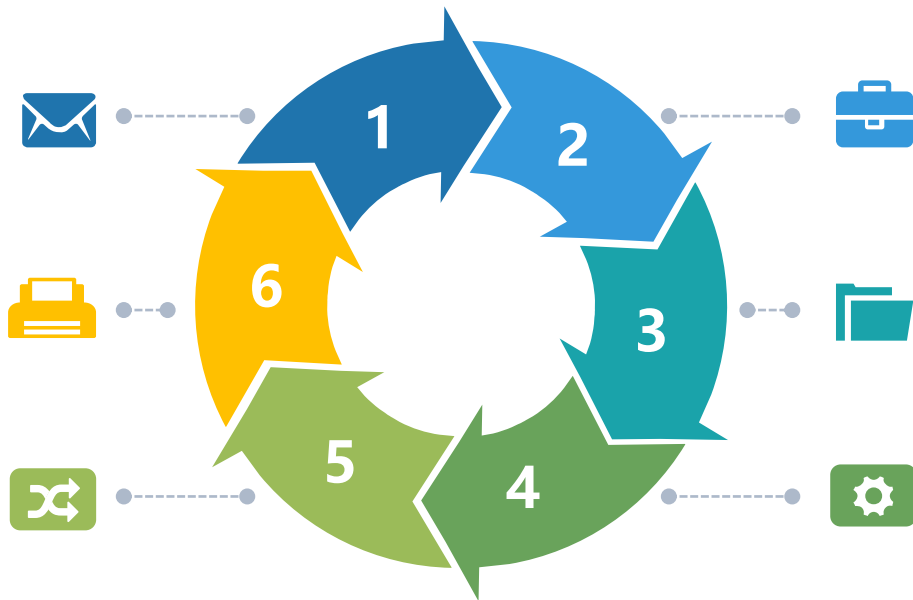
90%以上

真实度高

模拟体内肿瘤微环境

临床一致率高

90%以上



检测周期短

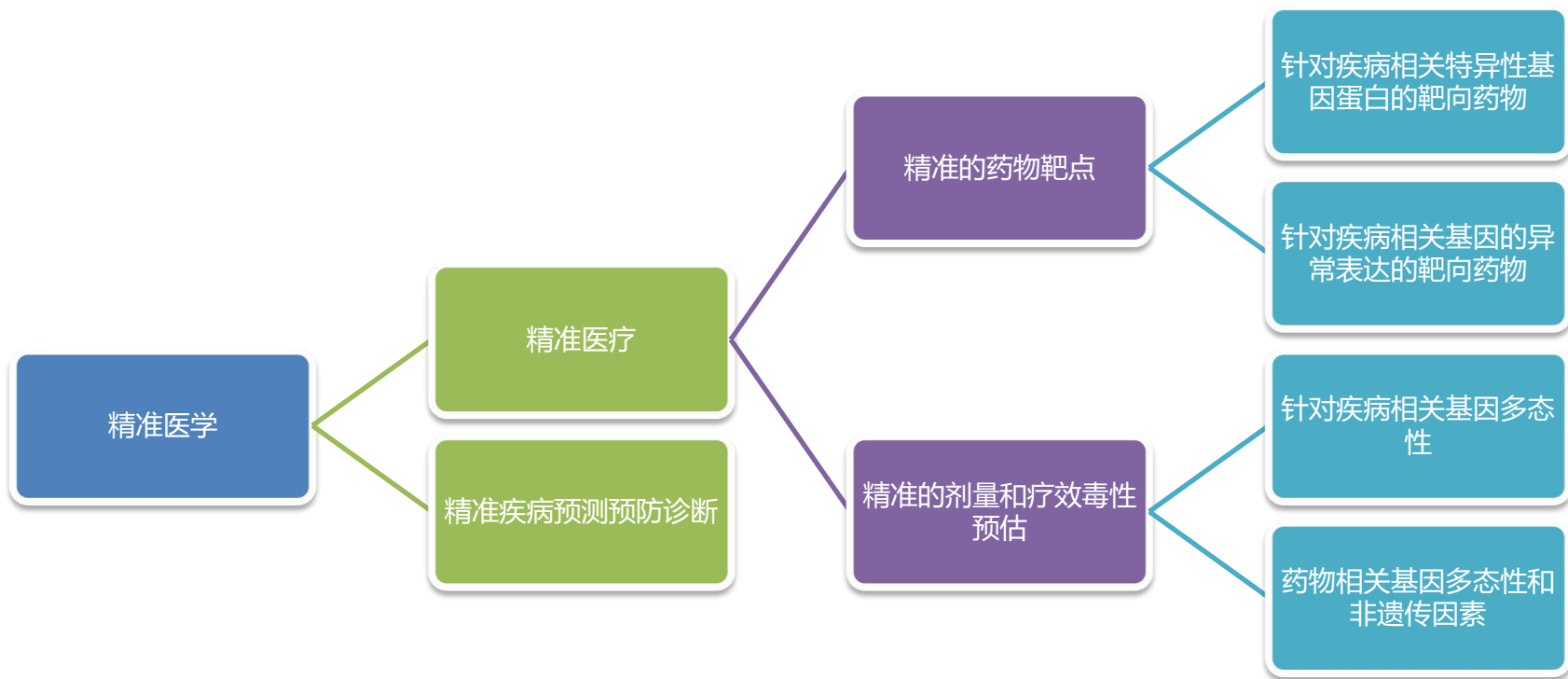
2-3周。为患者争取了宝贵的治疗时间

样本量少 可筛药物多

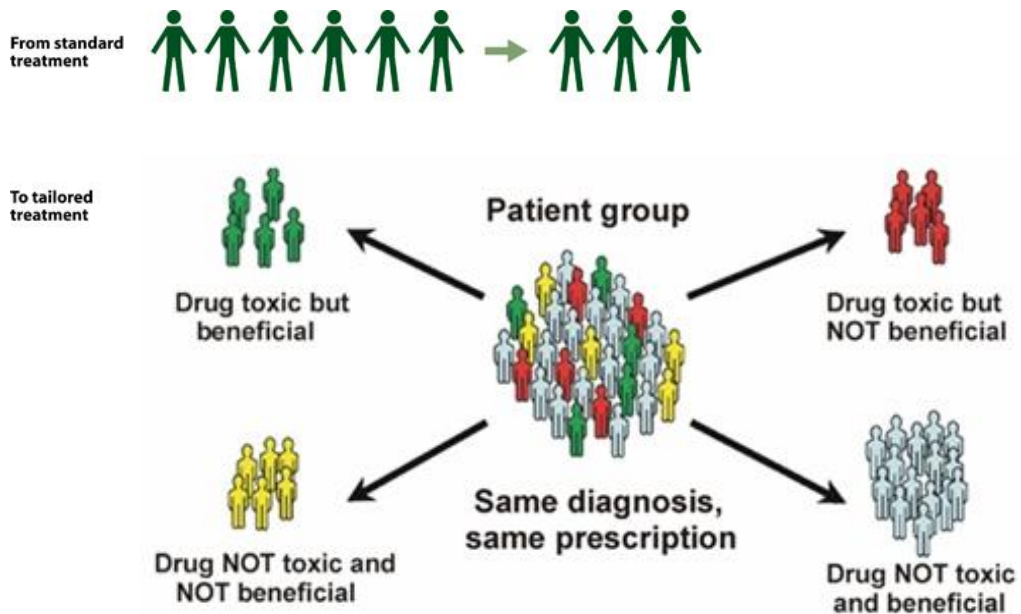
手术样本最低仅需20 mg,可检近百种各类肿瘤药物

适用范围广

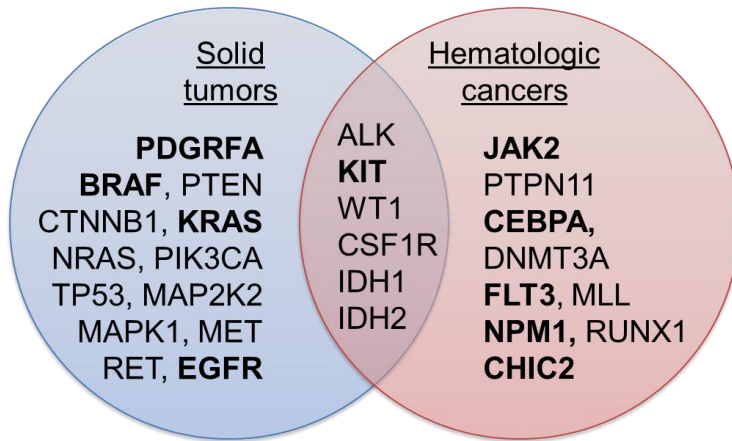
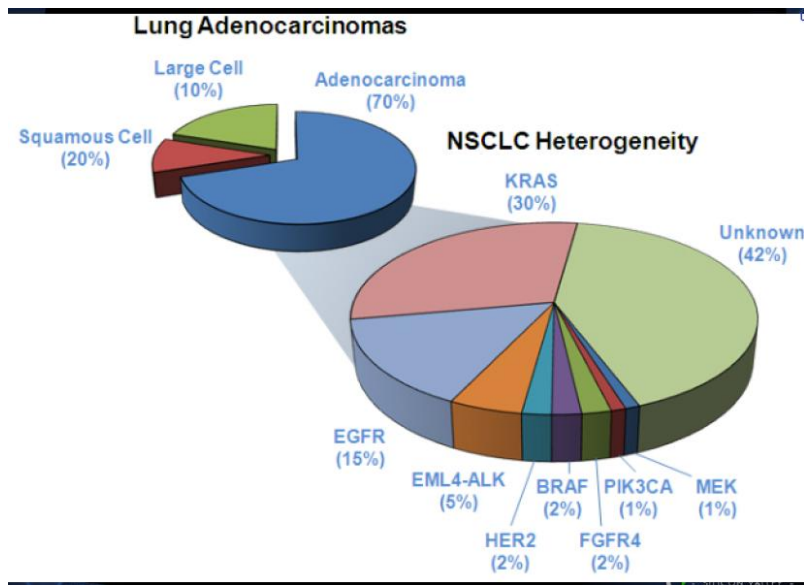
适用几乎所有实体瘤



“有药无类” VS. “因人施药”



肿瘤的精准治疗也依赖突变检测



靶向药结果小结

检测类型	检测结果
体细胞变异	共(1) 种体细胞变异, 其中具有明确临床意义的体细胞变异有(1) 个
具有临床意义的靶向用药相关突变	EGFR p. L858R

靶向药物指标及提示

药物名称	批准/推荐机构	基因	变异	用药指示
厄洛替尼	NMPA, FDA, NCCN	PIK3CA, KRAS, MET, EGFR	EGFR-p. L858R	敏感
吉非替尼	NMPA, FDA, NCCN	PIK3CA, KRAS, MET, EGFR	EGFR-p. L858R	敏感
埃克替尼	NMPA	KRAS, EGFR	EGFR-p. L858R	敏感
达克替尼	NMPA, FDA, NCCN	EGFR	EGFR-p. L858R	敏感
阿法替尼	NMPA, FDA, NCCN	PIK3CA, ERBB2, EGFR	EGFR-p. L858R	敏感
奥希替尼	NMPA, FDA, NCCN	MET, EGFR	EGFR-p. L858R	敏感
奥莫替尼	韩国MFDS	EGFR	EGFR-p. L858R	敏感
阿美替尼	NMPA	EGFR	未检出	不敏感
克唑替尼	NMPA, FDA, NCCN	MET, ALK, ROS1	未检出	不敏感
阿米替尼	NMPA, FDA, NCCN	ALK	未检出	不敏感
布加替尼	FDA, NCCN	ALK, ROS1	未检出	不敏感
色瑞替尼	NMPA, FDA, NCCN	ALK, ROS1	未检出	不敏感
劳拉替尼	FDA, NCCN	ALK, ROS1	未检出	不敏感

体细胞变异结果

具有明确临床意义的变异位点

基因	变异	突变丰度	药物名称	敏感/耐药
EGFR	exon21 c. T2573G p. L858R	>30%	厄洛替尼	敏感【A级】
			吉非替尼	敏感【A级】
			埃克替尼	敏感【A级】
			达克替尼	敏感【A级】
			阿法替尼	敏感【A级】
			奥希替尼	敏感【A级】
			奥莫替尼	敏感【A级】

具有潜在临床意义的变异位点

基因	变异	突变丰度	药物名称	敏感/耐药	备注
EGFR	exon21 c. T2573G p. L858R	>30%	阿美替尼	可能敏感【C级】	

备注：

**：突变丰度低，用药效果可能不佳。

基因变异所对应的靶向药物敏感性来源于FDA、NMPA、NCCN、ASCO相关指南及OncoKB等公共数据库，随着相关指南、数据库不断完善以及临床数据的更新，变异分级可能发生变化。

【ABCD 证据等级】：变异与药物敏感性的证据等级根据FDA、NMPA、NCCN、ASCO相关指南【PMID:27993330】分为四个等级：

- * A 级（FDA、NMPA批准，或来自于专业临床指南-本癌种）；
- * B 级（较大规模的临床研究证实，且取得临床专家共识-本癌种）；
- * C 级（小型研究证实或在其他癌种的A类证据）；
- * D 级（临床案例报道）。

肿瘤精准诊疗之血小板早期肿瘤检测

TCPDetect(特定肿瘤检测)

针对特定肿瘤的检测

早期发现准确率高、特异性高、敏感度高

TCPScreen(肿瘤早期筛查)

针对高危人群的肿瘤筛查

覆盖多种肿瘤类型

TCPAct(术后监测)

监测治疗后残留及复发

区分肿瘤原发灶来源



技术原理

与肿瘤或其肿瘤微环境接触互动过程中，血小板的状态及功能将发生变化，该变化同样会反应在血小板的核酸图谱上。该图谱由四到六万种基因转录本构成，庞大的信息为复杂多样的早期肿瘤检测提供了物质基础。

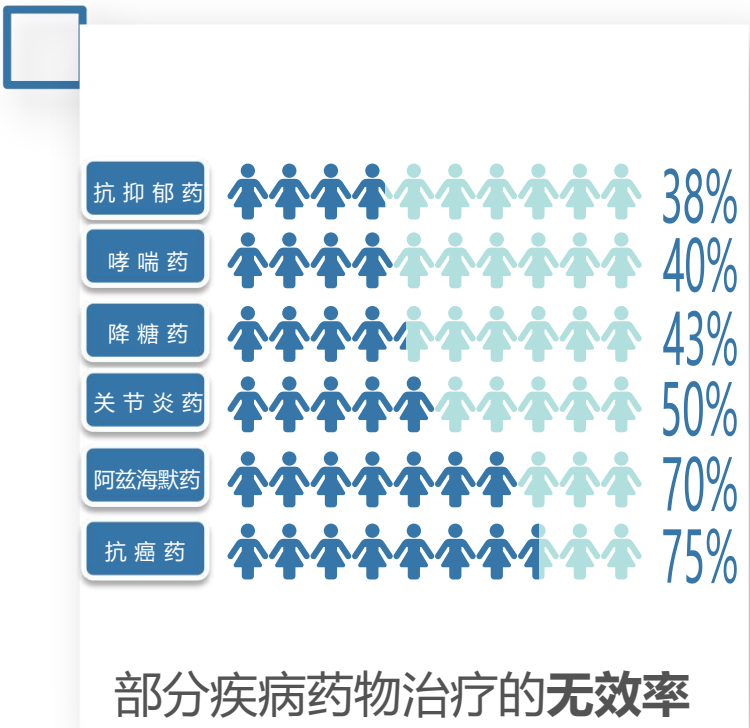
结合机器学习算法分析血小板核酸图谱变化，能够稳定准确地区分来源于健康人与肿瘤携带者的血小板信息。

药物基因组学检测助力个体化用药

个体差异导致不同个体对同一种药物产生不同的药物效应，个体差异由遗传因素和环境因素决定，其中遗传因素起关键性作用。人类90%的变异是由SNP(单核苷酸多态性)引起，进而导致人类药物代谢及反应差异。

个体化用药就是药物治疗的“个性化方案”，充分考虑导致药物效应差异的遗传因素，在不同个体药物相关基因检测结果的基础上，临床医生再结合病人病情及实际经验，“因人而异”的为患者选择合适的药物种类及剂量，**具有减少“试错”、提高药物疗效，主动预防、降低ADR，增强用药安全性、减轻患者痛苦和经济负担，有效利用医疗资源的现实意义。**





现行用药方案的药物治疗有效率低

治疗有效率是药物选择的主要依据。在用药前医患双方都期待能获得理想的治疗效果。但现实却是，药物治疗有效率并不令人满意（25%~62%），**大多数药物的无效率客观上比有效率还高。**

现行用药方案的药物不良反应发生率高



根据世界卫生组织统计，全球每天开出300万份无效或错误的处方，中国每年因家庭用药不良反应导致住院的人数约为250万。住院病例药物不良反应(ADR)发生率达10-20%，新发或严重的药物不良反应占其报告的 **30%**。另外，约 **5%~10%**的患者因药物不良反应而入院治疗。

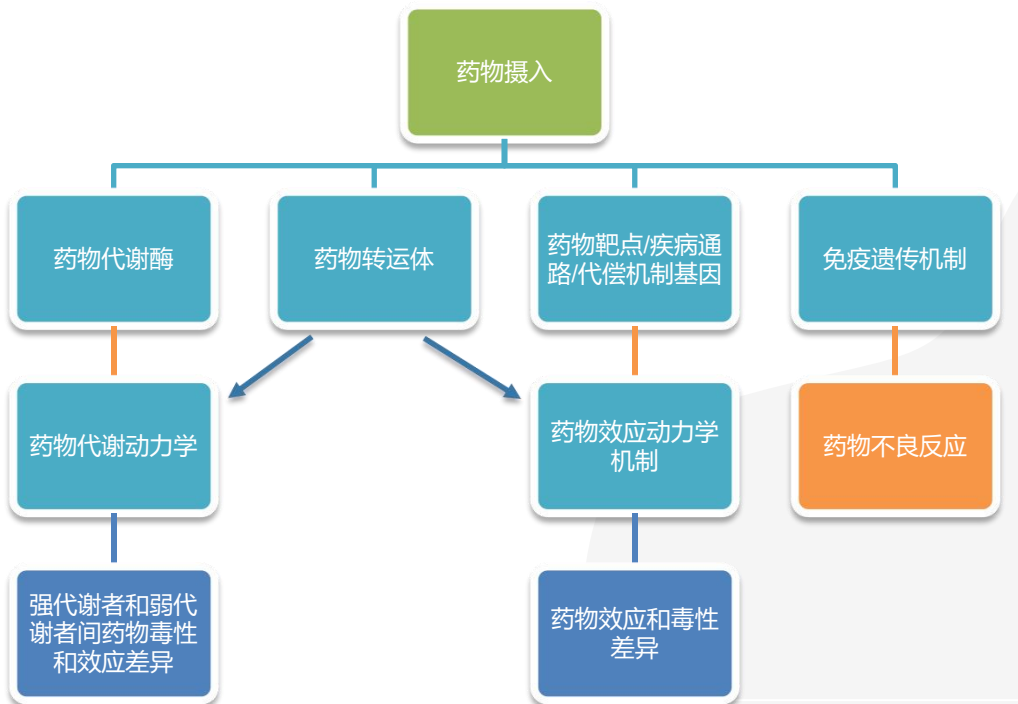


自国家药物不良反应监测系统成立以来，1999-2016 年期间，ADR的报告例数增长超 **300** 倍，累计ADR例数超过 **900**万。



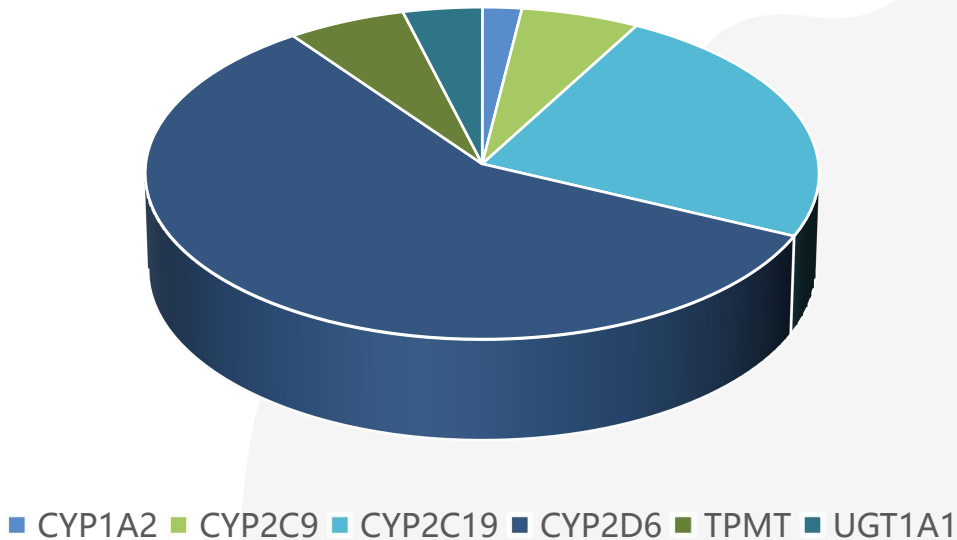
1999-2016 年全国药物不良反应/事件报告数量及趋势

遗传因素影响药物反应性的机制及环节

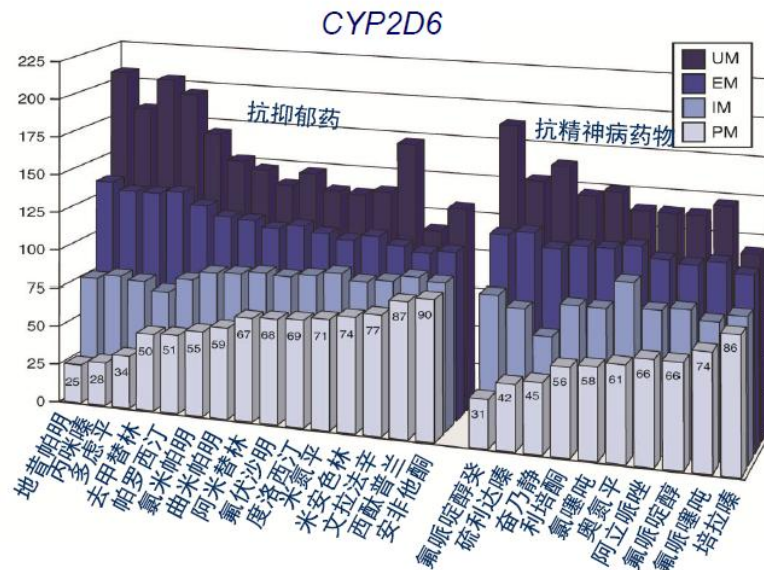
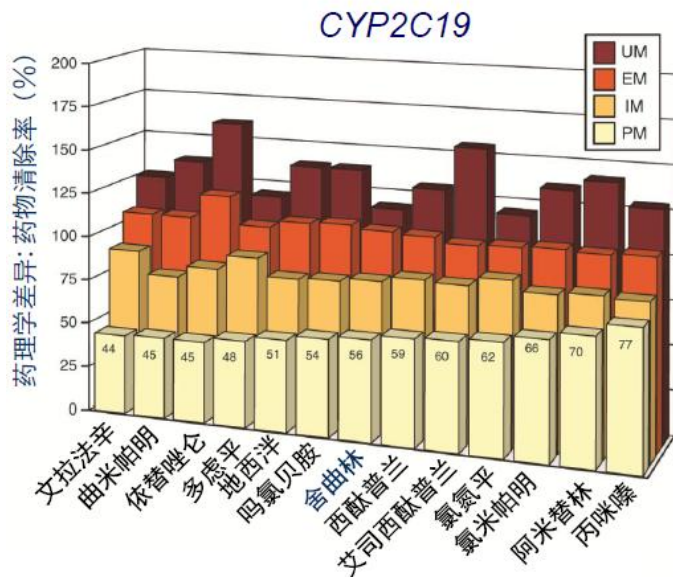


在FDA批准的药物说明书中影响
药物剂量和安全有效性的DME遗传
标记中各种酶所占的百分率

酶所占的百分率



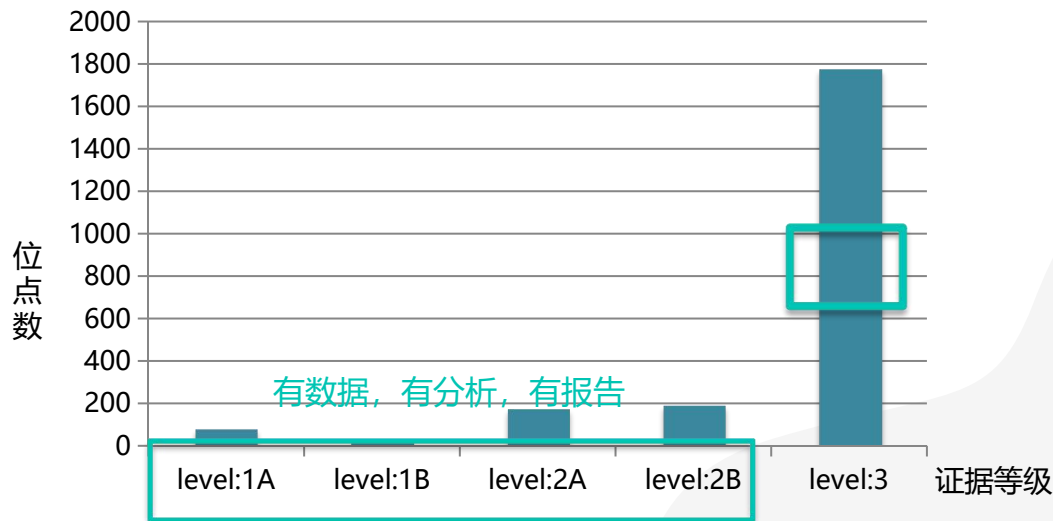
不同基因型不同用量



美国FDA关于药物基因组学检测的要求

由于美国医疗保险的积极推动，药物基因组学在全美广泛展开，逐渐形成疾病治疗和健康管理新规范。目前，FDA已批准Roche、Third Wave、Nanosphere等多家公司一系列个体化用药建议检测产品，如指导长效抗凝药华法林使用剂量的CYP2C9及VKROC1检测、抗肿瘤药物伊立替康适用人群UGT1A1检测等等。**迄今，经美国FDA要求，已有100多种药物贴上遗传提示标签，用于表征不同基因型患者在应用该药时可能产生的疗效和ADR，需有相应检验结果医生才能开具处方。**

药物基因组学



药物基因组学作为一门新兴的、迅速发展的学科，**未来还有更多的基因-药物效应将转化为临床应用，尤其是证据等级 ≤ 3 的部分**，这项工作离不开医生收集的临床数据。医生利用药物基因组学指导更合理的用药，同时也用临床数据反馈这门科学，获得业务和学术的双丰收。

重要基因检测结果

基因	基因型	表型/代谢型
CYP2D6	*10B/*2A	正常代谢型 (快代谢型) 药物代谢酶活性正常, 药物代谢速率正常。
CYP2C9	*1/*1	正常代谢型 (快代谢型) 药物代谢酶活性正常, 药物代谢速率正常。
CYP2C19	*1/*2	中等代谢型 药物代谢酶活性较低, 药物代谢速率较低。
CYP3A4	*1B/*1B	慢代谢型 药物代谢酶活性弱, 药物代谢速率慢。
CYP3A5	*1/*1	正常代谢型 (快代谢型) 药物代谢酶活性正常, 药物代谢速率正常。
DPYD	*1/*1	正常代谢型 (快代谢型) 药物代谢酶活性正常, 药物代谢速率正常。
NAT1	*10/*3	正常代谢型 (快代谢型) 药物代谢酶活性正常, 药物代谢速率正常。
NAT2	*4/*4	正常代谢型 (快代谢型) 药物代谢酶活性正常, 药物代谢速率正常。
TPMT	*1S/*1S	正常代谢型 (快代谢型) 药物代谢酶活性正常, 药物代谢速率正常。
UGT1A1	*60/*80	中等代谢型 药物代谢酶活性较低, 药物代谢速率较低。

详细的用药建议, 包括剂量增减、是否适用该药物、不良反应风险、治疗效果等方面。报告摘要按疾病种类提示可用、慎用和禁用药物。详细报告中详细描述了用户的基因型与该药物明确的效应关系, 并给出**个体化用药建议和证据等级**。

心血管疾病用药 >> 血栓

华法林

Warfarin

PG-C11

华法林属于香豆素类抗凝剂, 其作用机制是通过抑制维生素K在肝细胞内合成凝血因子 II、VII、IX、X, 从而发挥抗凝作用。

适用于预防和治疗血栓栓塞性疾病; 心肌梗塞的辅助用药。

华法林主要不良反应是过量引起出血, 最常见为鼻衄、牙龈出血、皮肤瘀斑、血尿、子宫出血、便血、伤口及溃疡处出血等。出血可发生在任何部位, 特别是泌尿和消化道。用药期间应定时测定凝血酶原时间, 应保持在25~30秒, 凝血酶原活性至少应为正常值的25%~40%。该药治疗个体差异较大, 部分人群用药后发生出血的风险较高, 需密切关注上述不良反应的相关体征。

综合建议

基于CYP2C9和VKORC1的基因型检测结果, 2011年FDA的药物标签推荐初始剂量为3-4mg/day;

CPIC指南建议, 用以下公式计算初始剂量(Warfarin pharmacogenetic dosing algorithm), 也可用warfarindosing.org进行计算

起始剂量(mg/天)=(5.4952-0.2614×年龄+12+0.0087×身高(cm)+0.0128×体重(kg)+1.1816×服用CYP2C9诱导剂¹-0.5503×服用胺碘酮²)×7×100%

注: 上述公式的常数是根据分析用户的基因型后计算获得, 默认用户为亚洲人, 若用户为非洲裔, 则上述公式有误。上述仅适用于用户本人, 不适用于其他人。

注1: CYP2C9 诱导剂, 包括利福平、苯妥英、卡马西平等经CYP2C9代谢的药物。正在服用则值为1; 未服用则值为0。

注2: 正在服用则为1; 未服用则为0。

结果列表

基因	基因型/表型	评估类型	证据等级
CYP2C9	EM	剂量	★★★★★
详细描述	CPIC指南建议, CYP2C9 EM个体CYP2C9酶活正常, 出现出血的风险相对较低, 需要剂量较高。		
基因	基因型/表型	评估类型	证据等级
VKORC1	rs9923231:TT	剂量	★★★★★
详细描述	TT基因型个体抗凝治疗过强的风险高, 出血风险高, 所需华法林剂量低。		

化疗药结果小结

药物	检测基因	检测位点	基因型	证据等级	代谢	预期疗效	不良反应
烷化剂							
环磷酰胺	SOD2	rs4880	AA	2B	-	好	-
	GSTP1	rs1695	AA	2A			
	TP53	rs1042522	GG	2B			
	GSTP1	rs1695	AA	2A	-	-	毒副作用低
	MTHFR	rs1801133	GG	AA			
	TP53	rs1042522	GG				
	PNPLA3	rs738409	CC	2B			

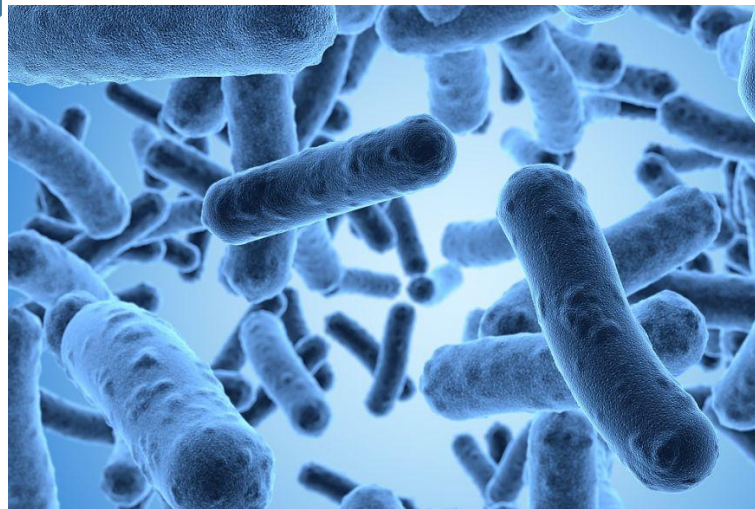
分类	推荐使用	常规使用	谨慎使用
烷化剂	环磷酰胺	-	-
抗代谢药	替加氟 甲氨蝶呤 硫鸟嘌呤 巯嘌呤 硫唑嘌呤	氟尿嘧啶 吉西他滨 培美曲塞 卡培他滨	-
抗肿瘤抗生素	博来霉素 丝裂霉素	伊达比星 多柔比星 柔红霉素 米托蒽醌	柔红霉素
植物来源抗肿瘤药	依托泊苷	伊立替康 长春新碱 紫杉醇	多西他赛
抗肿瘤激素类	他莫昔芬 来曲唑	依西美坦 阿那曲唑	
其他抗肿瘤药物	-	替莫唑胺 甲酰四氢叶酸	奥沙利铂 卡铂 顺铂
辅助治疗药物	帕洛诺司琼 格拉司琼	-	氟哌啶醇 昂丹司琼 托烷司琼

病原宏基因组测序

定义

宏基因组测序(Metagenomics Sequencing)是对环境样品中全部微生物的总DNA(也称宏基因组: Metagenomic)进行高通量测序, 主要研究微生物种群结构、基因功能活性、微生物之间的相互协作关系以及微生物与环境之间的关系。宏基因组测序研究摆脱了微生物分离纯培养的限制, 扩展了微生物资源的利用空间, 为环境微生物群落的研究提供了有效工具。

mNGS是一种不依赖于传统微生物培养, 可直接从临床样品中提取全部微生物核酸进行高通量测序的技术, 利用基因组学生物分析方法, 对样品所包含的细菌、病毒、真菌、寄生虫等全部微生物的种属信息进行鉴定、毒力和耐药分析。





优势是没有偏移性，假如一口痰中既有白色念珠菌又有奴卡菌，白色念珠菌生长有优势可能影响了奴卡菌的阳性率。所以培养是有偏移性的，但理论上说，宏基因组测序对病原学诊断没有偏移性。



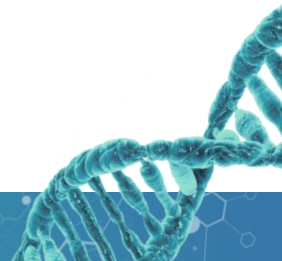
广覆盖，理论上，宏基因组测序可以没有偏移的把标本中所有病原体的核酸都检测出来，所以覆盖面更广。



高效率，可以同时检测多种病原体。



传统的病原学检测方法需要加上引物或抗原抗体，一次检测一种或多重PCR一次检测多种，而病原宏基因组学方法全面覆盖各种病原菌，将可能致病的病原菌一网打尽。



**Multi
Dimension**



See The Difference. Make A Difference.™

Max
Dosemate 

高血压个体化用药基因检测报告

姓名: XXX

性别: 男

报告编号:

报告日期: 2019/4/25

报告摘要

药物名称	基因位点	基因型	用药指导	指导建议	
ACEI	ACE	GG	AA	3	
利尿剂类	VGAT5A	GG/26761G	CC	2B	治疗无更好
	MEIO4L	rs4169031	AA	2B	
钙通道	NPR3	rs3085	AA	3	治疗无更好
	ACD1	rs4661	CC	2B	
螺内酯	ADH2C	rs1594713	AG	3	治疗无更好
	ACE	rs1736752	AA	3	
β受体	AD2	rs4691	CC	2B	
	NPR3-AS1	rs3083	AA	3	治疗无更好
托拉塞米	ACE	rs1736752	AA	3	治疗无更好可能获益
	NPR3-AS1	rs3083	CC	3	
右美托咪定	ACE	rs1736752	AA	3	治疗无更好可能获益
	SLC12A2	rs112017	AG	3	
	SLC12A2	rs2140359	GG	3	
硝苯地平	AD2A1A	rs1584829	AA	3	治疗无更好
	AD2B1	rs3086	AA	3	
尼群地平	CK2ND1	rs1157317	AG	3	治疗无更好
	CYP3A4	rs2246739	AA	3	
氢氯噻嗪	PLC23	rs1054654	AA	3	治疗无更好可能获益
	PRKDH2	rs1018485	GG	3	
替托拉塞米	CK2ND1	rs2207449	CC	3	治疗无更好可能获益
	NPR3-AS1	rs2279238	CT	3	

基因检测结果, CYP3A4 酶活性

合作形式



检验服务



科研试剂研发



科研课题研究



专利产品转化



- 已与华南地区近百家三甲医院及
- 数十家第三方检验机构与渠道建立稳定的合作关系

团队专家



曾凡伟博士，厦门大学特任助理研究员，硕士研究生导师，厦门市“双百计划”高层次人才引进人才，厦门博创盛世生物技术有限公司创始人。博士毕业于厦门大学医学院，已在《Journal of Clinical Investigation》、《Plos Biology》、

《Frontiers in oncology》等国际知名杂志发表10篇sci论文，获得国家自然科学基金青年项目支持。于2015年创立厦门博创盛世生物技术有限公司，公司致力于生物医学研究与转化应用，已获得厦门市政府数百万元资金支持和天使轮融资，受邀参加CCTV2“创业榜样”节目。主要经营方向：
①基于肿瘤类器官的肿瘤个性化诊疗技术的研发和产业化；②基于原位电镜的高通量蛋白成像检测技术的研发和产业化。



团队专家



曾凡伟博士，厦门大学特任助理研究员，硕士研究生导师，厦门市“双百计划”高层次人才引进人才，厦门博创盛世生物技术有限公司创始人。博士毕业于厦门大学医学院，已在《Journal of Clinical Investigation》、《Plos Biology》、

《Frontiers in oncology》等国际知名杂志发表10篇sci论文，获得国家自然科学基金青年项目支持。于2015年创立厦门博创盛世生物技术有限公司，公司致力于生物医学研究与转化应用，已获得厦门市政府数百万元资金支持和天使轮融资，受邀参加CCTV2“创业榜样”节目。主要经营方向：
①基于肿瘤类器官的肿瘤个性化诊疗技术的研发和产业化；②基于原位电镜的高通量蛋白成像检测技术的研发和产业化。



Thank you.
谢谢欣赏

厦门多维医学检验所有限公司

电话：4008819796

地址：厦门市海沧区翁角西路2052号海沧生物医药产业园A18号楼第1层