



# 人类 APOE 基因分型检测试剂盒 (PCR-荧光探针法) 说明书

Instructions for Use of Human APOE  
Genotyping Detection Kit (PCR-  
Fluorescent Probe Method)

✉ [info@ezassay.com](mailto:info@ezassay.com)

🌐 [www.ezassay.com](http://www.ezassay.com)

深圳易致生物科技有限公司

目录编码: ApoE3(常见型)  
ApoE2(长寿型)  
ApoE4(风险型)

# 目录 CONTENTS

内容	页码
产品信息	1
产品简介	1
ApoE基因多态性及分布频率	1
ApoE基因多态性与疾病	1
ApoE基因多态性与他汀类等调脂药物	2
储存条件和有效期	2
适用仪器	3
样本要求	3

## 产品信息

产品名称	人类 APOE 基因分型检测试剂盒 (PCR-荧光探针法)
包装规格	96 T/盒

## 产品简介

### Brief introduction

ApoE基因位于19号染色体上，ApoE是人体载脂蛋白之一，参与脂蛋白合成、分泌、加工和代谢，在血液脂质代谢中有重要作用。ApoE的生理功能主要为参与胆固醇的转运及血浆脂蛋白的代谢，同时还具有神经元修复，树突生长，维持突触可塑性以及抗炎等作用。ApoE主要产生于肝脏，但在脑、肾、骨骼、肾上腺及巨噬细胞中也可少量合成。

## ApoE基因多态性及分布频率

### Genetic Polymorphism of ApoE Gene and Its Distribution Frequency

ApoE 蛋白亚型	基因型	rs429358	rs7412	人群占比	风险提示
ApoE3 (常见型)	$\epsilon 3/\epsilon 3$	TT	CC	70~80%	正常风险
	$\epsilon 2/\epsilon 4$	TC	TC		
ApoE2 (长寿型)	$\epsilon 2/\epsilon 2$	TT	TT	5~10%	患阿尔茨海默病风险降低
	$\epsilon 2/\epsilon 3$	TT	TC		
ApoE4 (风险型)	$\epsilon 4/\epsilon 4$	TC	CC	10~15%	患阿尔茨海默病风险升高
	$\epsilon 4/\epsilon 4$	CC	CC		

## ApoE基因多态性与疾病

### ApoE Gene Polymorphism and Disease

ApoE基因突变能够增加心血管疾病的发生风险。ApoE基因突变的患者总胆固醇（TC）、低密度脂蛋白胆固醇（LDL-C）水平升高。与 $\epsilon 3/\epsilon 3$ 相比， $\epsilon 2/\epsilon 4$ 人群患有心血管疾病风险增加37%，而 $\epsilon 3/\epsilon 4$ 增加90%， $\epsilon 4/\epsilon 4$ 增加高达218%。

ApoE基因突变能够增加阿尔茨海默症（AD）的发生风险。 $A\beta$ 沉积是AD典型的病理改变，而脑组织中ApoE蛋白结合 $A\beta$ 能够发挥清除作用。但ApoE基因影响个体与 $A\beta$ 的结合（结合能力 $ApoE2 > ApoE3 > ApoE4$ ），ApoE4基因型 $A\beta$ 的清除水平下降，导致淀粉斑块的形成，增加AD发生风险。

## ApoE基因多态性与他汀类等调脂药物

### Apolipoprotein E (ApoE) Gene Polymorphism and Lipid-Lowering Drugs Such as Statins

他汀类药物是目前全球公认的可有效降低冠心病发病率和死亡率的一线药物，高脂血症则是冠心病的重要危险因素之一，也是其重要病理基础。ApoE 是一种多态蛋白质，参与脂质的储存、运输及排泄，其多态性是引起个体间和种族间对同一他汀类降脂药物表现出不同代谢能力的重要原因之一，临床上可根据此基因的不同表型指导患者正确选择调脂药物，以降低冠心病的发生率和心血管疾病的风险。《药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南(试行)》中也明确指出基因型为 APOE  $\epsilon 2/\epsilon 2$  的高血脂症患者普伐他汀治疗的降脂疗效更好。因此，建议患者使用他汀类药物前，对 APOE 基因的多态性进行检测。

载脂蛋白	ApoE4		ApoE3		ApoE2	
	$\epsilon 4/\epsilon 4$	$\epsilon 3/\epsilon 4$	$\epsilon 2/\epsilon 4$	$\epsilon 3/\epsilon 3$	$\epsilon 2/\epsilon 3$	$\epsilon 2/\epsilon 2$
基因型	$\epsilon 4/\epsilon 4$	$\epsilon 3/\epsilon 4$	$\epsilon 2/\epsilon 4$	$\epsilon 3/\epsilon 3$	$\epsilon 2/\epsilon 3$	$\epsilon 2/\epsilon 2$
人群占比	10%-15%		70%-80%		5%-10%	
阿托伐他汀	不敏感		敏感		敏感	
普伐他汀	不敏感		敏感		敏感	
洛伐他汀	不敏感		敏感		敏感	
瑞舒伐他汀	不敏感		敏感		敏感	
氟伐他汀	不敏感		敏感		敏感	
辛伐他汀	敏感		敏感		不敏感	
普罗布考	敏感		敏感		不敏感	
依折麦布	敏感		敏感		不敏感	

E4 携带者较非携带者，血脂异常更早发、他汀降脂幅度更低、胆固醇基础水平更高、降脂达标比例更低。E4 携带者冠心病高发、三支病变比例更多、管狭窄>75%的占比高达85%、弥漫型病变比例更高。美国临床内分泌医师协会(AACE)与美国内分泌学会(ACE)联合颁布《2017年血脂异常管理与动脉粥样硬化疾病预防指南》明确指出:APOE E4是血脂异常、动脉粥样硬化危险因子。

引用文献: SLC01B1和ApoE基因多态性检测与他汀类药物临床应用专家共识[J].中华检验医学杂志, 2023,46(7):672-680.

## 储存条件和有效期

### Storage Conditions and Shelf Life

试剂盒保存于 $-20\pm 5^{\circ}\text{C}$ ，有效期为 12 个月。试剂盒应避免反复冻融。

## 适用仪器

### Suitable Instruments

本试剂盒要求仪器使用FAM、VIC通道采集相应的荧光信号，并具有终点荧光法等位基因分型的功能。

## 样本要求

### Sample Requirements

待检测的DNA样本。可以通过以下两种方法获得：

- ① DNA提取试剂盒。例如采集人静脉全血，不少于1 mL，注入 EDTA 或柠檬酸钠抗凝管中。推荐采用DNA提取试剂盒（磁珠法）提取DNA。（货号MB-WG-200）
- ② DNA免提取方法。例如使用拭子在口腔内刮取口腔和舌头表皮细胞，然后将口腔拭子放入200 $\mu$ L核酸快速释放剂（货号：LYS-D-100），充分混匀，直接用于测试。