

ACE GENE DETECTION

人 ACE 基因分型检测开展流程



预约检查



样本采集



检测分析



报告结果

检测周期：当天出具检测报告

样本要求：只需 2mL 外周血, EDTA 抗凝

温馨提示：无需空腹，保持正常饮食作息即可

KBM[®]
life sciences

杭州百迈生物股份有限公司

Hangzhou KBM life sciences Co., Ltd

ACE 基因多态性与 原发性高血压风险评估

人 ACE 基因分型检测试剂盒（荧光-PCR 法）

国械注准 20203400008

全国独家

基因解码 精准检测 导向用药

☎ 电话：0571-82725909/0571-87018921

✉ 邮箱：service@kbmlifesci.com

📍 地址：浙江省杭州市大江东产业集聚区

临江高新区纬五路 3688 号



ACE基因 I/D多态性

血管紧张素转化酶（ACE）
水平和活性检测

正常人群

原发性高血压风险评估

- D等位基因携带者(尤其DD基因型人群)高血压疾病发生风险上升。
- DD基因型人群更要注意生活习惯：避免高盐高脂饮食，抽烟，饮酒；控制体重。

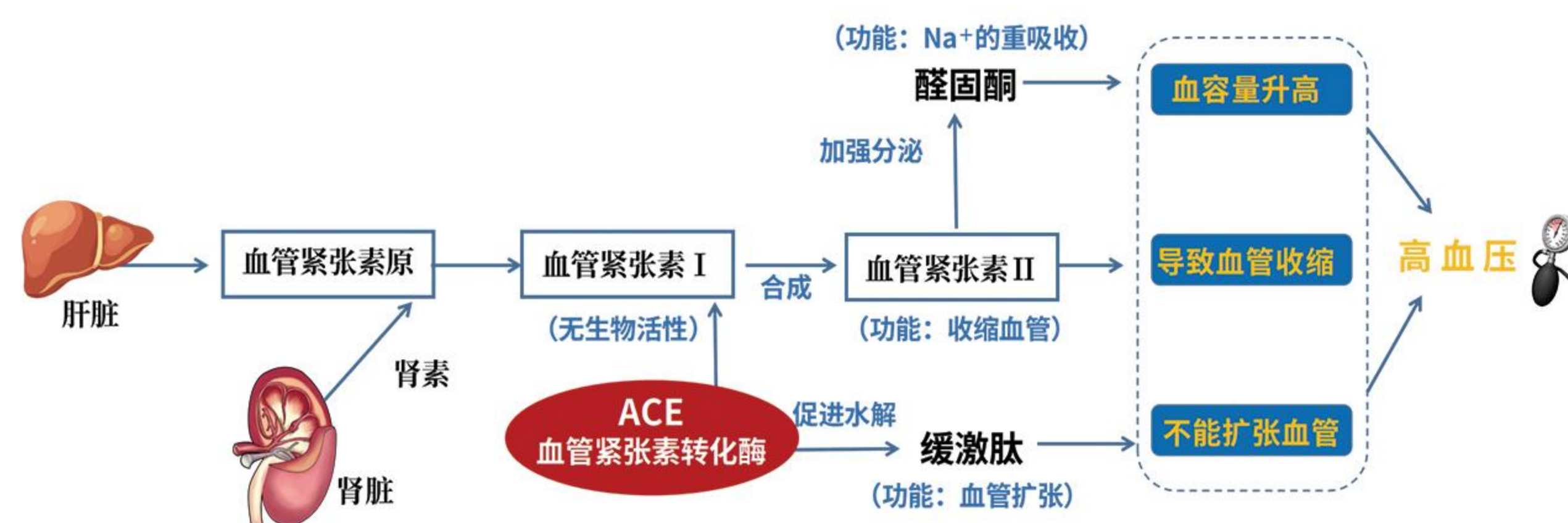
高血压人群

指导ACEI类药物个体化用药

- DD基因型人群使用普利类降压药降压效果最好。
- II基因型用普利类药物注意关注干咳等不良反应发生。

01 ACE基因多态性

ACE在血压调节中的作用



血管紧张素转化酶 (ACE) 是肾素 - 血管紧张素 - 醛固酮系统中的一个重要环节, 该系统对血压的调节有着极其重要的意义。ACE 的主要作用是将血管紧张素 I 转化为具有强烈收缩血管作用的血管紧张素 II; 此外 ACE 还能够催化有促血管舒张作用的缓激肽水解。

ACE 活性升高会使血管紧张素 II 生成过多, 而体系中扩张血管物质缓激肽合成减少, 使血压升高。

ACE基因多态性及分布频率

ACE 基因位于第 17 号染色体上, 编码血管紧张素转化酶。ACE 基因的多态性会造成个体间血浆中血管紧张素转化酶的浓度差异。ACE 基因的内含子 16 存在 287bp (Alu 序列) 的插入 / 缺失 (I/D) 多态性片段, 导致 3 种基因型 II (插入纯合子)、ID (插入 / 缺失杂合子) 及 DD (缺失纯合子)。

其中 DD 基因型是高血压、冠心病、心肌病等多种心血管疾病发病的独立危险因素。ACE I/D 多态性还可对高血压患者进行 ACE I 类降压药用药指导。

基因型	ACE水平	人群分布频率 (n=1483)
II	正常	43.0%
ID	略高	44.3%
DD	高	12.7%

02 ACE基因多态性与原发性高血压风险评估

ACE 基因的 D 等位基因和 DD 基因型是中国汉族人群原发性高血压的危险因素

	Pooled OR (95% CI)	Z (P)	I ² (%)
DD versus II	1.61 (1.32-1.98)	4.62 (P<0.0001)	68.0
ID versus II	1.00 (0.89-1.14)	0.05 (P=0.963)	44.8
Dominant	1.18 (1.03-1.35)	2.37 (P=0.018)	60.4
Recessive	1.59 (1.35-1.86)	5.56 (P<0.0001)	61.6
Additive	1.27 (1.14-1.42)	4.32 (P<0.0001)	73.4

CI, confidence interval; OR, odds ratio.

一项 ACE 基因与中国汉族人群原发性高血压的荟萃分析: 纳入了来自中国 18 个省份的 40 项研究, 其中 5820 例高血压患者和 5627 例对照。

ACE I/D 基因多态性可预测高血压的易感性

Allele	Non-hypertensive [n: 584 (%)]	Hypertensive [n: 558 (%)]	95% CI	p	OR
D	281 (48.11)	350 (62.72)	1.4327-2.2979	< 0.0001	1.8144
I	303 (51.88)	208 (37.27)	0.4352-0.698	< 0.0001	0.5511
χ^2	13.70				
P	0.0002				

ACE I/D angiotensin-I-converting enzyme insertion/deletion; CI confidence interval; D deletion; I insertion; OR odds ratio; rs reference single nucleotide polymorphism number; χ^2 chi-square

样本: 高血压患者 584 例, 非高血压患者 558 例。

结果: 在高血压患者中 D 等位基因的频率增加 (62.72%, P<0.0001), DD 基因型的频率增加 (41.93%, P<0.0001)。

ACE D 等位基因携带者 (尤其是 DD 基因型) 原发性高血压疾病发生风险上升。

此类人群要更加注重生活习惯: 避免高盐高油饮食、戒烟戒酒、控制体重, 预防高血压的发生。



JOURNAL OF HYPERTENSION, 01 MAR 2010, 28(3):419-428.
INDIAN JOURNAL OF CLINICAL BIOCHEMISTRY: IJCB, 2020, 37(1):18-28.

03 ACE基因多态性指导ACE I 用药

血管紧张素转化酶 (ACE) 是血管紧张素转化酶抑制剂 (ACE I) 的作用靶点, 直接影响 ACE I 类降压药的疗效, 临床常用的 ACE I 类降压药包括贝那普利、福辛普利、依那普利、咪达普利等。

《药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南 (试行)》和《高血压合理用药指南 (第 2 版)》表明, DD 基因型个体血浆 ACE 的活性升高, 并均建议根据 ACE 基因多态性对高血压患者进行用药指导。

ACE基因型	临床用药建议
II	使用赖诺普利或卡托普利应注意监测肾功能
ID	对各种ACEI类药物敏感性差异不大, 可以根据临床情况选择
DD	推荐使用福辛普利; 高血压合并左心室肥大和舒张期充盈障碍患者建议使用依那普利和赖诺普利

中国医学前沿杂志 (电子版), 2017, 9(7): 28-126.

04 ACE基因多态性与运动能力评估

ACE 基因多态性与运动能力显著相关

		Summarized OR / (95% CI)	Heterogeneity test	
			I ²	p
性别	男	1.110(0.652, 1.891)	0.0	0.700
	女	1.142(0.652, 2.001)	0.0	0.643
项目	耐力项目	0.707(0.502, 0.997)	49.9	0.016
	力量项目	0.764(0.403, 1.452)	29.1	0.244
	冰雪项目	0.715(0.402, 1.272)	0.0	0.254

中国汉族成年运动员 ACE 基因多态性与运动能力的 Meta 分析 (纳入 13 篇文献)

ACE I 等位基因与运动能力增加显著正相关。

ACE DD 基因型与有氧耐力运动能力存在显著负相关性, 可以作为选择优秀有氧耐力项目运动员的排除基因型。

惠州学院学报. 2015,35(03).