

## 细胞色素 P450 (CYP) 基因检测国家参考品

### National reference materials for detection of the cytochrome P450 (CYP) gene

**【类别】** 体外诊断试剂参考品

**【批号】** 360056-202201

**【性状】** 无色液体

**【用途】**

本参考品是基于永生化细胞系的药物基因组国家参考品,原料系提取自健康人永生化 B 淋巴细胞系的 DNA 样本,用于细胞色素 P450

(CYP) 家族基因检测试剂盒的性能评价。本套参考品包含 24 个与药物代谢相关的、证据级别为 1A 级、2A 级、3 级、4 级的细胞色素 P450 (CYP) 超家族基因的 rs 位点。适用于 PCR-荧光探针法、荧光 PCR-毛细管电泳测序法、荧光 PCR 熔解曲线法、DNA 微阵列芯片法等、高通量测序(即二代测序技术,NGS)法等。其它方法需自行验证。

**【组成和规格】** 41 支/套, 15 $\mu$ L/支, 20ng/ $\mu$ L

**【使用方法和要求】**

1. 因使用本套国家参考品的试剂盒检测范围不同,故在检测前,需按照试剂盒的检测范围,根据下表 1. 确定用于试剂盒准确性验证的样本;除准确性样本外,其余样本均用于试剂盒的特异性验证(本套国家参考品,需进行全盘检测)。
2. 对于检测限国家参考品,可根据使用试剂盒的检测限浓度,选择 TE Buffer 或纯化水,对试剂盒检测范围内的准确性国家参考品进行稀释后使用。
3. 样本确定后,按照各 P450 (CYP) 基因检测试剂盒的说明书进行检测。
4. 本套国家参考品样本的各 rs 位点基因型见表 2。
5. 使用本套国家参考品进行检测时应满足:

1) 准确性:

检测试剂盒检测范围内 rs 位点所对应的准确性国家参考品, 结果均应为相应基因型别。

2) 特异性:

检测特异性国家参考品, 试剂盒检测范围内的 rs 位点结果均应为相应基因型别。

3) 检测限:

检测检测限国家参考品, 结果均应为相应基因型别。

**【包装】** 0.5mL 螺口冻存管

**【贮藏】** -70℃ 以下保存

**【注意事项】**

1. 本品应在-70℃ 及以下保存和运输, 避免 3 次以上反复冻溶。
2. 使用时应待参考品完全融化并混合均匀后方可加样。
3. 本参考品含有人源样本, 具有潜在生物危害, 请勿随意处置。
4. PCR 操作按照分区进行, 使用带滤芯的枪头吸取, 防止污染。

**【有效期】** 国家药品标准物质一般不设具体有效期, 按照规定条件保存的标准物质, 在中国食品药品检定研究院发布停用通知前有效。

**【技术咨询电话】** 010-67095346, 邮箱: fczd@nifdc.org.cn

**声 明:**

1. 请按本品说明书规定使用, 若作他用, 用户须自行证明适用性;
2. 因用户使用或储存不当所引起的损害或投诉, 用户自行承担相关责任;
3. 用户收到本品后应立即核对品种、数量、包装等, 若出现质量、数量等不符, 相关赔偿只限于标准物质本身, 不涉及其他任何损失。

**协作单位:**

北京安智因生物技术有限公司

北京优迅医疗器械有限公司

广州达安基因股份有限公司

武汉友芝友医疗科技股份有限公司

郑州安图生物工程股份有限公司

厦门致善生物科技股份有限公司

上海百傲科技股份有限公司

表 1 细胞色素 P450 (CYP) 基因检测国家参考品准确性样本信息表

位点序号	Gene	rsID	geno_type	样本名称
1	CYP1B1	rs10012(C)	hom_alt	PGx(CYP)-19
	CYP1B1	rs10012(G/C)	het	PGx(CYP)-41
	CYP1B1	rs10012(G)	hom_ref	PGx(CYP)-12
2	CYP19A1	rs10046(A)	hom_alt	PGx(CYP)-22
	CYP19A1	rs10046(G/A)	het	PGx(CYP)-8
	CYP19A1	rs10046(G)	hom_ref	PGx(CYP)-30
3	CYP19A1	rs1008805(A)	hom_alt	PGx(CYP)-39
	CYP19A1	rs1008805(G/A)	het	PGx(CYP)-11
	CYP19A1	rs1008805(G)	hom_ref	PGx(CYP)-33
4	CYP1A1	rs1048943(C)	hom_alt	PGx(CYP)-32
	CYP1A1	rs1048943(T/C)	het	PGx(CYP)-1
	CYP1A1	rs1048943(T)	hom_ref	PGx(CYP)-39
5	CYP2C8	rs10509681(T/C)	het	PGx(CYP)-17
	CYP2C8	rs10509681(T)	hom_ref	PGx(CYP)-2

6	CYP1B1	rs1056827(A)	hom_alt	PGx(CYP)-19
	CYP1B1	rs1056827(C/A)	het	PGx(CYP)-38
	CYP1B1	rs1056827(C)	hom_ref	PGx(CYP)-13
7	CYP1B1	rs1056836(C)	hom_ref	PGx(CYP)-37
	CYP1B1	rs1056836(G)	hom_alt	PGx(CYP)-9
	CYP1B1	rs1056836(C/G)	het	PGx(CYP)-39
8	CYP2C9	rs1057910(A)	hom_ref	PGx(CYP)-3
	CYP2C9	rs1057910(C)	hom_alt	PGx(CYP)-27
	CYP2C9	rs1057910(A/C)	het	PGx(CYP)-32
9	CYP2C8	rs1058930(G/C)	het	PGx(CYP)-30
10	CYP2C8	rs1058932(A)	hom_alt	PGx(CYP)-33
	CYP2C8	rs1058932(G/A)	het	PGx(CYP)-22
	CYP2C8	rs1058932(G)	hom_ref	PGx(CYP)-10
11	CYP19A1	rs1062033(C)	hom_ref	PGx(CYP)-36
	CYP19A1	rs1062033(G)	hom_alt	PGx(CYP)-28
	CYP19A1	rs1062033(C/G)	het	PGx(CYP)-12
12	CYP2D6	rs1065852(A)	hom_alt	PGx(CYP)-34
	CYP2D6	rs1065852(G/A)	het	PGx(CYP)-22
	CYP2D6	rs1065852(G)	hom_ref	PGx(CYP)-15
13	CYP2C19	rs11568732(G)	hom_alt	PGx(CYP)-27
	CYP2C19	rs11568732(T/G)	het	PGx(CYP)-40
	CYP2C19	rs11568732(T)	hom_ref	PGx(CYP)-18

14	CYP2C19	rs118203757(G/G)	hom_ref	PGx(CYP)-40
15	CYP2C19	rs12248560(C)	hom_ref	PGx(CYP)-2
	CYP2C19	rs12248560(C/T)	het	PGx(CYP)-29
16	CYP2C19	rs12768009(A)	hom_alt	PGx(CYP)-23
	CYP2C19	rs12768009(G/A)	het	PGx(CYP)-6
	CYP2C19	rs12768009(G)	hom_ref	PGx(CYP)-39
17	CYP2C19	rs12769205(G)	hom_alt	PGx(CYP)-24
	CYP2C19	rs12769205(A/G)	het	PGx(CYP)-7
	CYP2C19	rs12769205(A)	hom_ref	PGx(CYP)-1
18	CYP4F2	rs2108622(C)	hom_ref	PGx(CYP)-17
	CYP4F2	rs2108622(T)	hom_alt	PGx(CYP)-26
	CYP4F2	rs2108622(C/T)	het	PGx(CYP)-16
19	CYP4F2	rs2108623(A)	hom_alt	PGx(CYP)-17
	CYP4F2	rs2108623(G/A)	het	PGx(CYP)-39
	CYP4F2	rs2108623(G)	hom_ref	PGx(CYP)-30
20	CYP2C19	rs28399504(A)	hom_ref	PGx(CYP)-1
	CYP2C19	rs28399504(A/G)	het	PGx(CYP)-22
21	CYP2C19	rs4244285(A)	hom_alt	PGx(CYP)-25
	CYP2C19	rs4244285(G/A)	het	PGx(CYP)-4
	CYP2C19	rs4244285(G)	hom_ref	PGx(CYP)-35
22	CYP3A5	rs4646450(A)	hom_alt	PGx(CYP)-20
	CYP3A5	rs4646450(G/A)	het	PGx(CYP)-21

	CYP3A5	rs4646450(G)	hom_ref	PGx(CYP)-40
23	CYP2C19	rs4986893(G/A)	het	PGx(CYP)-33
	CYP2C19	rs4986893(G)	hom_ref	PGx(CYP)-5
24	CYP3A5	rs776746(C)	hom_ref	PGx(CYP)-31
	CYP3A5	rs776746(T)	hom_alt	PGx(CYP)-20
	CYP3A5	rs776746(C/T)	het	PGx(CYP)-14

本标准未经批准，说明书仅供参考

表 2. 细胞色素 P450 (CYP) 基因检测国家参考品 rs 位点基因型信息表

#CHROM	chr2	chr2	chr2	chr7	chr7	chr10	chr10	chr10	chr10	chr10	chr10	chr10	chr10	chr10	chr10	chr10	chr10	chr15	chr15	chr15	chr15	chr19	chr19	chr22
POS	38298203	38302177	38302390	99266318	99270539	96621574	96621657	96622463	96625865	96635124	96640410	96641616	96602636	96741053	96796861	96798749	96816119	51502986	51547938	51549599	75012985	15990431	16017006	42526694
ID	rs1056636	rs1056627	rs10012	rs4646450	rs776746	rs11568732	rs12248560	rs28399504	rs12768009	rs12769205	rs498693	rs4244285	rs118203757	rs1057910	rs1058932	rs10509881	rs1058930	rs10046	rs1062033	rs1008805	rs1048943	rs2108622	rs2108623	rs1065852
Gene	CYP1B1	CYP1B1	CYP1B1	CYP3A5	CYP3A5	CYP2C19	CYP2C19	CYP2C19	CYP2C19	CYP2C19	CYP2C19	CYP2C19	CYP2C19	CYP2C19	CYP2C8	CYP2C8	CYP2C8	CYP19A1	CYP19A1	CYP19A1	CYP19A1	CYP4F2	CYP4F2	CYP2D6
REF	C	C	G	G	C	T	C	A	G	A	G	G	G	A	G	T	G	G	C	G	T	C	G	G
ALT	A,G	A	A,C	A	T	C,G	A,T	G,T	A,C	G	A	A,C,T	A	C,G	A,C	C	A,C	A	G,T	A	A,C,G	G,T	A,T	A,C
PGx (CYP)-1	GG	CA	GC	GA	CT	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	GG	CC	GG	TC	CT	GG	GA
PGx (CYP)-2	GG	CC	GG	GG	CC	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GA	TT	GG	AA	GG	AA	TT	CT	GG	GG
PGx (CYP)-3	CG	CC	GG	GA	CT	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	AA	GG	AA	TT	CC	GG	GA
PGx (CYP)-4	GG	CC	GG	GA	CT	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	AA	TT	GG	GA	CG	GA	TT	CC	GG	GA
PGx (CYP)-5	GG	CA	GC	GG	CC	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	GA	CG	GA	TT	CT	GA	GA
PGx (CYP)-6	GG	CA	GC	GA	CT	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	AA	TT	GG	GA	CG	GA	TT	CT	AA	AA
PGx (CYP)-7	GG	CC	GG	GG	CC	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GA	TT	GG	AA	GG	AA	CC	CC	GA	AA
PGx (CYP)-8	GG	CC	GG	GA	CT	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GA	TT	GG	GA	CG	GA	TT	CC	GG	GA
PGx (CYP)-9	GG	CA	GC	GA	CT	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	GG	CC	GG	TT	CC	GG	AA
PGx (CYP)-10	GG	CA	GC	GG	CC	TG	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AC	GG	TT	GG	AA	GG	AA	TT	CC	GG	GA
PGx (CYP)-11	CG	CA	GC	GG	CC	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GA	TT	GG	GA	CG	GA	CC	CT	GA	AA
PGx (CYP)-12	CG	CC	GG	AA	TT	TT	CC	AA	AA	GG	GG	AA	GG	AA	GA	TT	GG	AA	CG	GA	TC	CC	GA	AA
PGx (CYP)-13	CG	CC	GG	GA	CT	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GA	TT	GG	GA	CG	AA	TT	CC	GA	GG

PGx(CYP)-14	CG	CA	GC	GA	CT	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	GA	CG	AA	TT	CT	AA	GG
PGx(CYP)-15	GG	CA	GC	GA	CT	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	AA	GG	AA	CC	CT	GA	GG
PGx(CYP)-16	GG	AA	CC	GA	CT	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	GG	CC	AA	TT	CT	GA	GA
PGx(CYP)-17	GG	CA	GC	GG	CC	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GA	TC	GG	GA	CG	GA	TT	CC	AA	GA
PGx(CYP)-18	GG	CC	GG	GA	CT	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GG	TT	GG	GA	CG	GA	TC	CT	GG	GG
PGx(CYP)-19	GG	AA	CC	GG	CC	TG	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AC	GG	TT	GG	GG	CC	AA	TT	CC	GG	GA
PGx(CYP)-20	GG	AA	CC	AA	TT	TG	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AC	GG	TT	GG	GA	CG	GA	TT	CC	GA	AA
PGx(CYP)-21	GG	CC	GG	GA	CT	TG	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AC	GG	TT	GG	AA	GG	AA	TC	TT	AA	GG
PGx(CYP)-22	GG	CA	GC	GG	CC	TT	CC	AG	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GA	TT	GG	AA	CG	AA	TC	CT	GG	GA
PGx(CYP)-23	GG	CA	GC	AA	TT	TT	CC	AA	AA	GG	GG	AA	GG	AA	AA	TT	GG	GA	CG	AA	TC	CT	GA	GA
PGx(CYP)-24	GG	CC	GG	GG	CC	TT	CC	AA	AA	GG	GG	AA	GG	AA	AA	TT	GG	GG	CG	GA	TC	CT	GG	GG
PGx(CYP)-25	GG	CC	GG	GA	CT	TT	CC	AA	AA	GG	GG	AA	GG	AA	AA	TT	GG	AA	CG	AA	TT	CC	GA	GA
PGx(CYP)-26	GG	CC	GG	GA	CT	TG	CC	AA	GA	AA	GA	GG	GG	AA	GA	TT	GG	GA	CG	AA	TT	TT	GA	AA
PGx(CYP)-27	CG	CA	GC	GG	CC	GG	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	CC	GG	TT	GG	GG	CC	AA	TC	CC	GA	GA
PGx(CYP)-28	GG	CC	GG	GA	CT	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GA	TT	GG	AA	GG	AA	TC	CT	GG	AA
PGx(CYP)-29	GG	CC	GG	GG	CC	TT	CT	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GA	TT	GG	AA	CG	GA	TT	CT	GG	GA
PGx(CYP)-30	CG	CC	GG	GA	CT	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GA	TT	GG	GG	CC	GG	TT	CC	GG	AA
PGx(CYP)-31	GG	AA	CC	GG	CC	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GA	TT	GG	AA	CG	AA	TC	CC	GA	GA
PGx(CYP)-32	GG	CC	GG	GG	CC	TG	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AC	GA	TT	GG	GG	CG	GA	CC	CT	GA	AA
PGx(CYP)-33	CG	CA	GC	GG	CC	TG	CC	AA	AA	AG	GA	GA	GG	AA	AA	TT	GG	GG	CC	GG	TC	CC	GG	(GG)
PGx(CYP)-34	GG	CC	GG	AA	TT	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GG	TT	GG	AA	CG	GA	TT	CT	GA	AA
PGx(CYP)-35	GG	CA	GC	GG	CC	TG	CC	AA	GA	AA	GA	GG	GG	AA	GA	TT	GG	GA	CG	GA	TT	CT	GG	GA
PGx(CYP)-36	GG	CA	GC	GG	CC	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GG	TT	GG	GA	CC	AA	TC	CC	GG	GA
PGx(CYP)-37	CC	CC	GG	GA	CT	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	AA	GG	AA	TC	CC	GA	GA
PGx(CYP)-38	CG	CA	GC	GG	CC	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	GA	CC	AA	TT	CT	GG	AA



PGx (CYP)-39	CG	CC	GG	GA	CT	TT	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	GA	CG	AA	TT	CT	GA	AA
PGx (CYP)-40	GG	CC	GG	GG	CC	TG	CC	AA	GG	AA	GG	GG	GG	AA	GG	TT	GG	GA	CC	GG	TT	CT	GA	GG
PGx (CYP)-41	GG	CA	GC	GG	CC	TT	CC	AA	GA	AG	GG	GA	GG	AA	GA	TT	GG	GG	CC	GA	CC	CT	GG	AA

注 1: rs 信息基于 NCBI dbSNP 155, 参考基因组版本为 GRCh37

注 2: 绿色高亮对应表 1 中样本及位点

本标准未经批准，说明书仅供参考