

安徽汉族心脑血管疾病患者 SLCO1B1 和 ApoE 基因多态性分析

李洁¹, 程筱雯¹, 许翔¹, 哈传博¹, 胡文君¹, 陶晖²
(安徽医科大学第一附属医院¹ 检验科、² 骨科, 合肥 230022)

摘要 目的 分析安徽地区汉族溶质载体有机阴离子转运蛋白家族成员 1B1 (SLCO1B1) 和载脂蛋白 E (ApoE) 的基因多态性分布, 为临床个体化使用他汀类药物提供理论支持。方法 选取 924 例心脑血管疾病患者, 采用聚合酶链反应-荧光探针法检测患者 SLCO1B1 和 ApoE 基因型, 并比较其不同性别和中国其他地区之间的分布。结果 924 例中检测出 7 种 SLCO1B1 基因亚型, 分别为 *1a/*1b (33.01%)、*1b/*1b (41.45%)、*1b/*15 (12.34%)、*1a/*1a (7.03%)、*1a/*15 (5.52%)、*15/*15 (0.54%) 及 5/*5 (0.11%), 未检测到 *1a/*5、*5/*15 这两种基因亚型; SLCO1B1 I 类正常代谢基因型 (*1a/*1a、*1a/*1b、*1b/*1b) 占比最高 (81.49%), SLCO1B1 II 类中间代谢基因型、III 类弱代谢基因型分别占比 17.86% 及 0.65%; 检出 6 种 ApoE 基因亚型, 分别为 E3/E3 (66.78%)、E3/E4 (19.37%)、E2/E3 (9.63%)、E4/E4 (1.84%)、E2/E4 (1.73%) 及 E2/E2 (0.65%), 其中 E3 大众基因型 (E2/E4、E3/E3) 占比最高, 为 68.51%; 不同性别之间 SLCO1B1 和 ApoE 基因分布差异均无统计学意义; 安徽汉族人群 SLCO1B1 基因分布与中国华南、华中地区相比差异无统计学意义, 与西南地区相比差异有统计学意义 ($P < 0.05$); 安徽汉族人群 ApoE 基因分布与华南、西南差异无统计学意义, 与华中地区相比差异有统计学意义 ($P < 0.05$)。结论 安徽地区汉族心脑血管疾病人群 SLCO1B1 和 ApoE 基因多态性分布不存在性别差异, 却存在一定的地域差异, 分别以 I 类正常代谢基因型和大众类基因型 E3 为主, 说明本群体对他汀耐受剂量较高, 治疗效果正常。

关键词 SLCO1B1; ApoE; 基因多态性; 他汀类药物; 汉族; 心脑血管病

中图分类号 R 541.4; R 743.3

文献标志码 A **文章编号** 1000-1492(2025)04-0619-05

doi:10.19405/j.cnki.issn1000-1492.2025.04.005

血脂代谢异常致动脉粥样硬化是心脑血管疾病发生发展的主要病理基础, 他汀类药物作为临床上的主流降脂药, 在降低血脂、延缓动脉粥样硬化进展方面疗效显著^[1-2]。然而, 临床研究显示, 他汀类药物的使用存在明显的个体差异。部分患者用药后无法达到预期的降脂效果, 还可能出现肝功能异常、肌肉相关不良反应, 甚至出现他汀不耐受的情况^[3]。既往研究^[4]表明, 人有机阴离子转运肽 1B1 (organic anion transport peptide 1B1, OATP1B1) 的编码基因是溶质载体有机阴离子转运蛋白家族成员 1B1 基因 (solute carrier organic anion transporter family member 1B1, SLCO1B1), 其单核苷酸多态性 (single nucleotide polymorphism, SNP) 会影响肝脏对他汀类药物的摄取, 进而增加不良反应的风险。此外, 载脂蛋白 E (apolipoprotein E, ApoE) 对细胞表面脂蛋白具

有极高的亲和力, 是调节组织与血浆脂质稳态的关键因子^[5]。ApoE 存在 E2、E3、E4 这三种常见的等位基因, 其基因多态性会对体内血脂的代谢和水平产生影响, 是导致他汀类药物疗效出现个体化差异的关键因素^[5]。该研究对 924 例安徽地区汉族心脑血管疾病患者的 SLCO1B1 和 ApoE 的基因多态性展开分析, 旨在了解本地区不同基因型的分布差异, 进而为临床降脂药物的选择以及剂量调整提供有价值的参考依据。

1 材料与方法

1.1 病例资料 选取安徽医科大学第一附属医院 2020 年 10 月—2024 年 4 月因心脑血管疾病住院患者 924 例, 平均年龄 (64.41 ± 11.85) 岁; 其中男性 584 例, 平均年龄 (63.66 ± 12.43) 岁; 女性 340 例, 平均年龄 (65.70 ± 10.68) 岁。

1.2 主要试剂与仪器 全血基因组 DNA 提取试剂盒、人类 SLCO1B1 和 ApoE 基因检测试剂盒 (PCR-荧光探针法) (武汉友芝友医疗科技股份有限公司); PCR 扩增仪 (上海赛默世尔科技有限公司, 型号 ABI7500); 台式高速离心机 (德国 Eppendorf 公司, 型号 Centrifuge 5425R); 恒温加热仪 (德国 Ep-

2024-12-15 接收

基金项目: 国家自然科学基金项目 (编号: 82072492); 安徽省高校优秀青年科研项目 (编号: 2022AH030117)

作者简介: 李洁, 女, 副主任技师;

陶晖, 男, 副教授, 副主任医师, 硕士生导师, 通信作者,

E-mail: taohspine@163.com

pendorf 公司,型号 Thermo-Mixer C)。

1.3 检测方法

1.3.1 样本采集与 DNA 提取 采集患者静脉血 3 ml,置于 EDTA 抗凝紫帽真空采血管中,颠倒混匀以确保充分抗凝,吸取 200 μ l,按照血液基因组 DNA 提取试剂盒说明书提取并纯化患者基因组 DNA。提取的 DNA 需用紫外分光光度计测定其浓度及纯度,要求 DNA 的 $A_{260/280}$ 在 1.8 ~ 2.0 之间。DNA 样本 -20 $^{\circ}$ C 保存,冻融不超过 3 次。

1.3.2 荧光定量 PCR 扩增 每份样本需要扩增 SLC01B1 和 ApoE 两个基因共 4 个位点:SLC01B1 388A > G、SLC01B1 521T > C、ApoE 526 C > T 及 ApoE 388 T > C。试剂盒根据扩增位点提供特异性反应液 1、反应液 2、反应液 3 及反应液 4,分别配制 4 个独立的反应体系。PCR 总反应体系为 25 μ l:特异性反应液 23 μ l,基因组 DNA 模板 2 μ l。PCR 反应条件:37 $^{\circ}$ C 10 min,95 $^{\circ}$ C 预变性 5 min,40 个循环(95 $^{\circ}$ C 15 s,60 $^{\circ}$ C 45 s)。反应结束后,依据扩增曲线划定适宜基线和荧光阈值,再根据不同通道 Ct 值(cycle threshold,Ct)进行结果评估。SLC01B1 基因组分为三类基因型,其中 *1a/*1a、*1a/*1b、*1b/*1b 为 I 类正常代谢基因型,*1a/5、*1a/15、*1b/15 为 II 类中间代谢基因型,*5/*5、*5/*15、*15/*15 为 III 类弱代谢基因型;ApoE 基因也分为 3 种基因型,E2/E2、E2/E3 为保护类基因型 E2,E2/E4、E3/E3 为大众类基因型 E3,E3/E4、E4/E4 为风险类基因型 E4。

1.4 统计学处理 采用 SPSS 25.0 软件进行统计研究。计数资料以 $n(\%)$ 表示,用 χ^2 检验, $P < 0.05$ 表示差异有统计学意义。使用 χ^2 检验进行 Hardy-weinberg 遗传平衡定律检验, $P > 0.05$ 说明该研究选择样本具有群体代表性。

2 结果

2.1 Hardy-weinberg 遗传平衡定律检验 经过检验,该研究 924 例汉族患者中 SLC01B1 388A > G、SLC01B1 521T > C、ApoE 526C > T、ApoE 388T > C 这 4 个基因位点的多态性分布符合 Hardy-weinberg 遗传平衡定律($P > 0.05$),表明该研究样本在上述基因位点的分布已实现遗传平衡,具有群体代表性。见表 1。

2.2 SLC01B1 基因型分布 研究人群中共检出 7 种 SLC01B1 基因亚型,由高到低分别为 *1b/*1b (41.45%)、*1a/*1b(33.01%)、*1b/*15

表 1 Hardy-weinberg 遗传平衡检验[$n(\%)$]

Tab.1 The Hardy-weinberg equilibrium test for genetic balance[$n(\%)$]

Gene	SNP site	Genotype frequency(n)	Allele frequency(%)	χ^2 value	P value
SLC01B1	388A > G	AA(66)	A(26.41)	0.070	0.965
		AG(356)	G(73.59)		
		GG(502)			
SLC01B1	521T > C	TT(753)	T(90.42)	0.885	0.643
		TC(165)	C(9.58)		
		CC(6)			
ApoE	526C > T	CC(813)	C(93.67)	1.623	0.444
		CT(105)	T(6.33)		
		TT(6)			
ApoE	388T > C	TT(712)	T(87.61)	0.728	0.695
		TC(195)	C(12.39)		
		CC(17)			

(12.34%)、*1a/*1a(7.03%) 和 *1a/*15(5.52%),*15/*15(0.54%),*5/*5(0.11%),未检测到 *1a/*5 和 *5/*15 这两种基因型。按照服用他汀类药物耐受剂量及发生肌病或横纹肌溶解风险将 SLC01B1 分成三类,研究中 I 类正常代谢基因型(*1a/*1a、*1a/*1b、*1b/*1b)所占比例为 81.49%(753/924),II 类中间代谢基因型(*1a/*5、*1a/*15、*1b/*15)占 17.86%(165/924),III 类弱代谢基因型(*15/*15、*5/*5、*5/*15)占 0.65%(6/924)。I 类基因型占比最高,此类也是正常肌病风险型。不同性别之间 SLC01B1 的三类基因型分布并无显著性差异(表 2)。

表 2 不同性别安徽汉族心脑血管疾病患者 SLC01B1 基因多态性分布[$n(\%)$]

Tab.2 Distribution of SLC01B1 gene polymorphism in Anhui Han Chinese patients with cardiovascular and cerebrovascular diseases; a sex-specific analysis[$n(\%)$]

Gender	n	SLC01B1 genotypes		
		I	II	III
Male	584	478(81.85)	103(17.64)	3(0.51)
Female	340	275(80.88)	62(18.24)	3(0.88)
Totale	924	753(81.49)	165(17.86)	6(0.65)
χ^2 value			0.518	
P value			0.772	

2.3 ApoE 基因型分布 研究中共检出 6 种 ApoE 基因亚型,分别为 E3/E3(66.78%)、E3/E4(19.37%)、E2/E3(9.63%)、E4/E4(1.84%)、E2/E4(1.73%)及 E2/E2(0.65%)。按照类别来分,ApoE 基因 E2 基因型(E2/E2、E2/E3)为 10.28%(95/924),E3 基因型(E2/E4、E3/E3)为 68.51%

(633/924), E4 基因型 (E3/E4、E4/E4) 为 21.21% (196/924)。本群体中 E3 基因型 (E2/E4、E3/E3) 占比最高, 不同性别之间 ApoE 的三种基因型分布并无显著性差异 ($P > 0.05$), 见表 3。

表 3 不同性别安徽汉族心脑血管疾病患者 ApoE 基因多态性分布 [n(%)]

Tab. 3 Distribution of ApoE gene polymorphism in Anhui Han Chinese patients with cardiovascular and cerebrovascular diseases: a sex-specific analysis [n(%)]

Gender	n	E2	E3	E4
Male	584	60 (10.27)	399 (68.32)	125 (21.40)
Female	340	35 (11.90)	234 (68.82)	71 (20.88)
Totle	924	95 (10.28)	633 (68.51)	196 (21.21)
χ^2 value			0.036	
P value			0.982	

2.4 不同地区的 SLCO1B1 和 ApoE 基因型分布对比 安徽地区汉族 SLCO1B1 基因型分布与华南、华中地区比较, 差异无统计学意义 ($P > 0.05$), 与西南地区比较差异有统计学意义 ($P < 0.05$), 见表 4; 安徽地区汉族 ApoE 基因型与华南、西南地区比较差异无统计学意义 ($P > 0.05$), 与华中地区比较差异有统计学意义 ($P < 0.05$), 见表 5。

3 讨论

他汀类药物作为血脂异常药物治疗的根本, 能大幅度降低心血管事件的发生几率。在《中国成人血脂异常防治指南》(2016 年版)^[6]里, 就推荐将他汀类药物用于非心源性缺血性卒中患者, 以降低其卒中和心血管事件风险 (IA)。不同个体使用他汀时, 在效果和安全性方面存在较大差异, 这主要与 SLCO1B1 和 ApoE 的基因多态性有着紧密联

系^[4, 7]。

SLCO1B1 基因负责编码摄入型转运蛋白 OATP1B1。一旦该基因发生突变, OATP1B1 蛋白转运功能就可能降低, 肝脏摄取药物能力随之下降, 进而导致他汀类药物在血液中的浓度升高, 增加了出现药物副作用的风险^[4]。在对 924 例汉族人群的研究中, 共检测出 7 种基因亚型, 分别为 *1b/*1b (41.45%)、*1a/*1b (33.01%)、*1b/*15 (12.34%)、*1a/*1a (7.03%)、*1a/*15 (5.52%)、*15/*15 (0.54%) 和 *5/*5 (0.11%), 未检测到 *1a/*5 和 *5/*15。其中 I 类基因型占比最高, 达到 81.49%, II 类基因型次之, 占比 17.86%。这表明该样本中的患者对他汀的反应以正常代谢型为主。SLCO1B1 III 类基因型属于弱代谢型, 服用他汀类药物时发生横纹肌溶解或肌病等不良反应的风险较高。不过, 本研究中 III 类基因型仅占比 0.65%, 这说明安徽地区汉族心脑血管疾病患者人群服用他汀类药物出现高风险可能性很低, 且该基因型分布规律与王凤玲等^[8]报道的一致。研究^[9]表明, 不同人种之间 SLCO1B1 基因多态性分布存在差异。中国人对他汀类药物的敏感性高于欧洲人群, 但耐受性不及欧洲人群。在同等强度他汀剂量下, 中国患者发生肝酶升高和肌病概率约为欧洲患者的 10 倍, 因此, 不同人种推荐的他汀使用剂量也存在差别^[10]。本研究还显示, 安徽地区汉族心脑血管病人中, 不同性别之间的 SLCO1B1 基因多态性分布没有显著差异, 但在不同地区之间存在差异, 与中国西南地区^[11]差异尤为显著。这提示不同地区的人群在使用他汀类药物时, 剂量应有所不同。

ApoE 基因定位于 19 号染色体, 主要在肝脏合

表 4 安徽地区汉族 SLCO1B1 基因型分布与其他地区的比较 [n(%)]

Tab. 4 Comparison of the distribution of SLCO1B1 genotypes in Han Chinese population of Anhui with other regions [n(%)]

Area	n	I	II	III	χ^2 value	P value
Anhui	924	753 (81.49)	165 (17.86)	6 (0.65)		
Central China	918	729 (79.41)	177 (19.28)	12 (1.31)	2.790	0.248
South China	200	155 (77.50)	44 (22.00)	1 (0.50)	1.901	0.387
Southwest China	200	152 (76.00)	42 (21.00)	6 (3.00)	10.007	0.007

表 5 安徽地区汉族 ApoE 基因型分布与其他地区的比较 [n(%)]

Tab. 5 Comparison of the distribution of ApoE genotypes in Han Chinese population of Anhui with other regions [n(%)]

Area	n	E2	E3	E4	χ^2 value	P value
Anhui	924	95 (10.28)	633 (68.51)	196 (21.21)		
Central China	918	121 (13.18)	647 (70.48)	150 (16.34)	9.379	0.009
South China	200	24 (12.00)	144 (72.00)	32 (16.00)	2.951	0.229
Southwest China	200	22 (11.00)	145 (72.50)	33 (16.50)	2.252	0.324

成,在脂质代谢中发挥关键作用^[5]。携带 ApoE E4 基因的患者,相较于 ApoE E2、ApoE E3 基因携带者,对他汀的反应性较差。这类患者即便使用较高剂量的他汀类药物,降血脂效果也可能不尽人意。在本次针对安徽地区的研究中,ApoE 基因型中 E3 占比最高,达到 68.51%,其次是 E4 基因型(21.21%)和 E2 基因型(10.28%)。这一基因分布情况与华中^[12]地区差异显著。研究中,风险类基因型(E4)占比 21.21%,这类人群即使使用高强度他汀,降脂效果也可能不佳。在临床上,针对这类患者,可以考虑联用其他类型的降脂药物。这是因为他汀剂量增加一倍,仅能额外增加 6% 的降脂效果,却可能引发更多的不良反应。已有报道^[13]表明,新型的 PCSK9 抑制剂依洛尤单抗与他汀类药物联合使用,对 E4 基因型携带者具有较好的降脂效果。

综上所述,在安徽地区汉族心脑血管疾病人群中,SLCO1B1 基因以 I 类正常代谢基因型占主导,ApoE 则主要是大众基因型 E3。这意味着该群体内的大多数患者,对他汀类药物不仅有较高的耐受剂量,还具备良好的敏感性。另外,不同性别之间基因分布无显著差异,不同地区却存在一定差异。因此,通过检测患者的 SLCO1B1 和 ApoE 基因型,能够掌握其使用他汀类药物时的安全性和有效性状况,从而为临床个体化用药提供坚实的理论支撑。

参考文献

- [1] 黎华,黎静,杨云飞,等. 他汀类药物作用机制及临床应用进展[J]. 中国老年保健医学, 2023, 21(6): 116-9. doi: 10.3969/j.issn.1672-2671.2023.06.024.
- [1] Li H, Li J, Yang Y F, et al. Progress in the molecular mechanism and clinical application of statin for lowering blood lipids[J]. Chin J Geriatr Care, 2023, 21(6): 116-9. doi: 10.3969/j.issn.1672-2671.2023.06.024.
- [2] 王婷婷,徐莉,冯杰,等. 新疆血脂异常患者 ABCB1 C3435T 与 ABCB1 T2677G 基因多态性分析[J]. 安徽医科大学学报, 2021, 56(3): 454-7. doi:10.19405/j.cnki.issn1000-1492.2021.03.023.
- [2] Wang T T, Xu L, Feng J, et al. Research of ABCB1 C3435T and ABCB1 T2677G gene polymorphism in patients with dyslipidemia of Xinjiang[J]. Acta Univ Med Anhui, 2021, 56(3): 454-7. doi:10.19405/j.cnki.issn1000-1492.2021.03.023.
- [3] 蔡晓彤,游璿琦,杨欣. 他汀类药物个体化用药研究进展[J]. 实用药物与临床, 2021, 24(10): 950-5. doi:10.14053/j.cnki.ppcr.202110020.
- [3] Cai X T, You Y Q, Yang X. Research progress in the individualized use of statins[J]. Pract Pharm Clin Remedies, 2021, 24(10): 950-5. doi:10.14053/j.cnki.ppcr.202110020.
- [4] 刘佳,尤佳,朱华,等. ApoE 和 SLCO1B1 基因多态性对高脂血症患者降脂治疗的效果影响[J]. 中国医药导报, 2023, 20(35): 19-23. doi:10.20047/j.issn1673-7210.2023.35.04.
- [4] Liu J, You J, Zhu H, et al. Effect of ApoE and SLCO1B1 gene polymorphisms on lipid-lowering therapy in patients with hyperlipidemia[J]. China Med Her, 2023, 20(35): 19-23. doi:10.20047/j.issn1673-7210.2023.35.04.
- [5] 陈柯霖,马嘉悦,谷愉愉,等. ApoE 基因多态性与脑梗死患者他汀类药物调脂疗效的关系分析[J]. 国际检验医学杂志, 2023, 44(23): 2831-4, 2841. doi:10.3969/j.issn.1673-4130.2023.23.004.
- [5] Chen K L, Ma J Y, Gu Y Y, et al. Relationship between ApoE gene polymorphism and lipid-lowering efficacy of statins in patients with cerebral infarction[J]. Int J Lab Med, 2023, 44(23): 2831-4, 2841. doi:10.3969/j.issn.1673-4130.2023.23.004.
- [6] 诸骏仁,高润霖,赵水平,等. 中国成人血脂异常防治指南(2016年修订版)[J]. 中国循环杂志, 2016, 31(10): 937-50. doi:10.3969/j.issn.1000-3614.2016.10.001.
- [6] Zhu J R, Gao R L, Zhao S P, et al. Guidelines for the prevention and treatment of dyslipidemia in China (2016)[J]. Chin Circ J, 2016, 31(10): 937-50. doi:10.3969/j.issn.1000-3614.2016.10.001.
- [7] Ahangari N, Doosti M, Mobarhan M G, et al. Personalised medicine in hypercholesterolaemia: the role of pharmacogenetics in statin therapy[J]. Ann Med, 2020, 52(8): 462-70. doi:10.1080/07853890.2020.1800074.
- [8] 王凤玲,孟祥云,陈正徐,等. 安徽地区汉族心脑血管疾病患者 SLCO1B1 与 ApoE 基因多态性分布及其在他汀类药物临床个体化应用中的意义[J]. 中国临床药理学与治疗学, 2021, 26(1): 40-8. doi:10.12092/j.issn.1009-2501.2021.01.006.
- [8] Wang F L, Meng X Y, Chen Z X, et al. Analysis on genetic polymorphism of SLCO1B1 and ApoE in patients with cardiovascular diseases of Han nationality in Anhui area and its clinical significance for individualized use of statins[J]. Chin J Clin Pharmacol Ther, 2021, 26(1): 40-8. doi:10.12092/j.issn.1009-2501.2021.01.006.
- [9] Xu L Y, He Y J, Zhang W, et al. Organic anion transporting polypeptide-1B1 haplotypes in Chinese patients[J]. Acta Pharmacol Sin, 2007, 28(10): 1693-7. doi:10.1111/j.1745-7254.2007.00643.x.
- [10] Group H C. HPS2-THRIVE randomized placebo-controlled trial in 25 673 high-risk patients of ER niacin/laropiprant; trial design, pre-specified muscle and liver outcomes, and reasons for stopping study treatment[J]. Eur Heart J, 2013, 34(17): 1279-91. doi:10.1093/eurheartj/eh055.
- [11] 彭洁雅,何雅军,伍敏仪. 华南地区和西南地区汉族心脑血管疾病人群 SLCO1B1 和 Apo E 基因多态性分析[J]. 山东医药, 2021, 61(26): 65-7. doi:10.3969/j.issn.1002-266X.2021.26.017.
- [11] Peng J Y, He Y J, Wu M Y. Analysis of SLCO1B1 and ApoE gene polymorphisms in Han Chinese population in South and Southwest China[J]. Shandong Med J, 2021, 61(26): 65-7. doi:10.3969/j.issn.1002-266X.2021.26.017.
- [12] 王京伟,李艳,乔斌,等. 华中地区汉族人群 SLCO1B1 与 APOE 基因多态性分析及临床意义[J]. 实用医学杂志,

2018, 34(18): 3041–6. doi:10.3969/j.issn.1006-5725.2018.18.013.

- [12] Wang J W, Li Y, Qiao B, et al. An analysis on the polymorphisms of SLCO1B1 and APOE in Central China and its clinical significance[J]. *J Pract Med*, 2018, 34(18): 3041–6. doi:10.3969/j.issn.1006-5725.2018.18.013.
- [13] 蒋琳芝, 李雷, 杨丹丹, 等. 依洛尤单抗对不同载脂蛋白 E

基因型动脉硬化性心血管疾病患者血脂的影响[J]. *中国新药与临床杂志*, 2023, 42(10): 659–63. doi:10.14109/j.cnki.xyylc.2023.10.10.

- [13] Jiang L Z, Li L, Yang D D, et al. Effect of elozumab on blood lipid in patients with atherosclerotic cardiovascular disease with different apolipoprotein E genotypes[J]. *China Ind Econ*, 2023, 42(10): 659–63. doi:10.14109/j.cnki.xyylc.2023.10.10.

Analysis of SLCO1B1 and ApoE genetic polymorphisms in patients of Han nationality with cardiovascular and cerebrovascular diseases from Anhui Province

Li Jie¹, Cheng Xiaowen¹, Xu Xiang¹, Ha Chuanbo¹, Hu Wenjun¹, Tao Hui²

(¹Dept of Clinical Laboratory, ²Dept of Orthopedics, The First Affiliated Hospital of Anhui Medical University, Hefei 230022)

Abstract Objective To investigate the distribution of solute carrier organic anion transporter family member 1B1 (SLCO1B1) and apolipoprotein E (ApoE) gene polymorphisms in the patients of Han nationality with cardiovascular and cerebrovascular diseases from Anhui Province, in order to provide the basis for the individualized therapy of statins in clinical practice. **Methods** 924 Han patients with cardiovascular and cerebrovascular diseases were selected. The SLCO1B1 and ApoE genotypes of the patients were detected by polymerase chain reaction-fluorescent probe method, and their distribution was compared among different genders and other regions in China. **Results** Seven SLCO1B1 gene subtypes were detected in 924 patients, including *1a/*1b (33.01%), *1b/*1b (41.45%), *1b/*15 (12.34%), *1a/*1a (7.03%), *1a/*15 (5.52%), *15/*15 (0.54%) and *5/*5 (0.11%), without detection of the two gene subtypes of *1a/*5 and *5/*15; the normal metabolic genotype I of SLCO1B1 (*1a/*1a, *1a/*1b, *1b/*1b) accounted for the highest proportion in this population (81.49%), the intermediate metabolic genotype II and the weak metabolic genotype III of SLCO1B1 accounted for 17.86% and 0.65% respectively; six ApoE gene subtypes were detected, including E3/E3 (66.78%), E3/E4 (19.37%), E2/E3 (9.63%), E4/E4 (1.84%), E2/E4 (1.73%) and E2/E2 (0.65%); the E3 mass genotype (E2/E4, E3/E3) accounted for the highest proportion in this population (68.51%); there was no significant difference in the distribution of SLCO1B1 and ApoE genes between different genders; there was no significant difference in the distribution of SLCO1B1 between the Han population from Anhui and the South China and Central China, but a significant difference was found between the Anhui Han population and the Southwest China ($P < 0.05$); the distribution of ApoE in the Anhui Han population demonstrated no statistically significant variation from those in South China and Southwest China, whereas significant differences were observed in comparison with Central China ($P < 0.05$). **Conclusion** In the Han population with cardiovascular and cerebrovascular diseases in Anhui, the distributions of SLCO1B1 and ApoE gene polymorphisms show no significant gender differences but exhibit regional variations. These populations are predominantly characterized by class I normal metabolic genotype (SLCO1B1) and E3 mass genotypes (ApoE), indicating a higher tolerance to statin dosages and normal therapeutic efficacy in this cohort.

Key words SLCO1B1; ApoE; genetic polymorphism; statins; Han nationality; cardiovascular and cerebrovascular diseases

Fund programs National Natural Science Foundation of China (No. 82072492); Natural Science Research Project of Anhui Educational Committee (No. 2022AH030117)

Corresponding author Tao Hui, E-mail: taohspine@163.com