

检测流程



样本处理



加样检测



报告出具

临床意义

指导硝酸甘油个体化用药，避免心绞痛急救时药效不佳；评估酒精代谢能力，指导合理饮酒；提示肝脏损伤、食道癌、心血管疾病等风险。

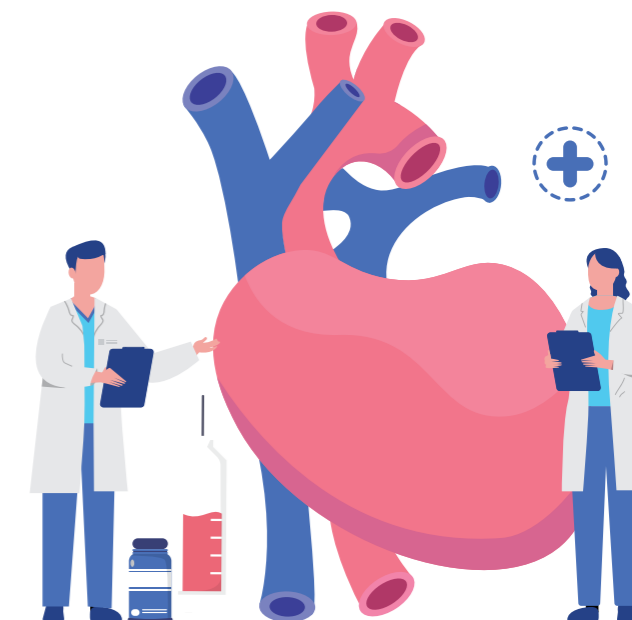
适用人群

心血管科、神内科、内科等科室服用硝酸甘油的患者；经常饮酒或饮酒后易脸红、心跳加速的人群；有肝脏疾病、消化系统疾病、心血管疾病等疾病家族遗传史的人群；关注健康的体检人群。

参考资料

- [1] 国家卫健委, 药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南(试行). 2015.
- [2] 罗云杰, 成守金. 人ALDH2基因多态性研究[J]. 检验医学与临床, 2020, 17(18): 2729-2730.
- [3] 邓韵婷, 车玉传, 黄海勇, 等. 广东惠州地区体检人群乙醛脱氢酶2基因多态性分析[J]. 临床检验杂志, 2023, 41(7): 552-554.
- [4] 高必贞, 余将丽, 董晓, 等. 乙醛脱氢酶2基因多态性与稳定型心绞痛患者硝酸甘油疗效的相关性研究进展[J]. 中国医药导报, 2023, 20(27): 44.
- [5] 邱礼佳, 林贞葵, 陈慧怡, 等. 乙醛脱氢酶2 (ALDH2) 基因多态性与酒精相关疾病的研究进展[J]. 实验与检验医学, 2020, 38(4): 613.
- [6] 世界卫生组织, Global status report on alcohol and health and treatment of substance use disorders (2024) .
- [7] Wang QL, Chang BX, Li XY, et al. Role of ALDH2 in hepatic disorders: genepolymorphism and disease pathogenesis[J]. J Clin Transl Hepatol, 2021, 9(1): 90-98.
- [8] Wang WJ, Wang CG, Xu HX, et al. Aldehyde dehydrogenase, liver disease and cancer[J]. Int J Biol Sci, 2020, 16(6): 921- 934.
- [9] Chen CH, Ferreira JCB, Mochly-Rosen D. ALDH2 and cardiovascular disease[J]. Adv Exp Med Biol, 2019, 1193: 53-67.
- [10] 贺婷, 田明妹, 杨阳, 等. 乙醛脱氢酶与人类疾病的相互关系研究进展[J]. 酿酒科技, 2014, 35(10): 89-91.
- [11] Zhixiong Zhong, Jingyuan Hou, Bin Li, et al. Genetic Polymorphisms of the Mitochondrial Aldehyde Dehydrogenase ALDH2 Gene in a Large Ethnic Hakka Population in Southern China[J]. CLINICAL RESEARCH. 2018, 24: 2038-2044.

一次基因检测 终身用药指南



人类ALDH2基因多态性检测试剂盒 (荧光PCR法) **NMPA**

助力硝酸甘油个体化用药
评估酒精代谢能力
预测肝脏损伤及心血管疾病等风险



西安天隆科技有限公司

地址: 西安经济技术开发区高铁新城尚林路4266号
电话: +86-29-8221 8051 传真: +86-29-8221 6680
网址: www.medtl.com

苏州天隆生物科技有限公司

地址: 中国(江苏)自由贸易试验区苏州片区苏州工业园区
金鸡湖大道99号苏州纳米城东北区NE-33栋
电话: +86-512-6252 7726 传真: +86-512-6295 6337
网址: www.medtl.cn



ALDH2简介

线粒体乙醛脱氢酶2（aldehyde dehydrogenase 2，ALDH2）同时具有乙醛脱氢酶和硝酸酯酶活性，编码基因参与硝酸甘油、酒精等药物或物质的代谢^[1]。编码该酶的ALDH2基因位于人类第12号染色体上，存在多种基因位点多态性，多数为无意义突变。而ALDH2（c.1510G > A）基因位点发生突变，酶活性则会随之发生变化^[2]。ALDH2 基因型包括野生型 GG(*1/*1)，具有正常的酶催化活性；杂合突变型GA (*1 /*2)，只有约10%~45%的酶催化活性；纯合突变型 AA (*2 /*2)，催化活性仅为1%~5%^[3]。研究发现，ALDH2*2突变在亚洲人群中携带率为30~50%，其中，中国汉族人群中突变率为20%~30%^[3-4]。

ALDH2与硝酸甘油

硝酸甘油作为一种血管扩张剂被广泛地应用于心绞痛、心肌梗死等心血管疾病的治疗，在心绞痛发作时，将其含在舌下可快速缓解心绞痛症状^[1]。乙醛脱氢酶2（ALDH2）具有硝酸酯酶活性，可使硝酸甘油脱硝转化成一氧化氮（NO）舒张血管，是硝酸甘油代谢的关键酶^[4, 5]。

ALDH2*2突变会导致个体ALDH2酶活性下降，杂合子 (*1 /*2)个体酶活性仅为野生型(*1/*1) 个体的10-45%，突变纯合子(*2/*2) 个体酶活性几乎缺失。因此，携带ALDH2*2等位基因的个体代谢硝酸甘油的能力下降，抗心肌缺血的效应减弱，心绞痛患者应尽可能改用其他急救药物，避免硝酸甘油含服无效^[1, 4, 5]。因此，在使用硝酸甘油前进行ALDH2基因多态性检测，对于确保用药有效性、避免无效治疗带来的风险具有至关重要的临床意义。

ALDH2与酒精代谢

世卫组织《全球酒精与健康以及物质使用障碍治疗问题现状报告（2024）》^[6]指出，饮酒导致全球每年260万人死亡，并与多种健康问题相关。酒精在体内主要通过肝脏代谢，先经过乙醇脱氢酶途径产生有毒产物乙醛，乙醛再经过乙醛脱氢酶（ALDH2）代谢转化为乙酸，最终代谢为水和二氧化碳^[3, 7]。其中，乙醛脱氢酶是酒精在体内代谢的关键酶。研究表明^[1, 8]，杂合突变型 ALDH2*1 /* 2患者应该谨慎饮酒，因为其代谢酒精的能力急剧降低，而纯合突变型 ALDH2*2/*2 患者建议禁酒，因为其酶活性几乎丧失，不能代谢酒精。

此外，ALDH2（c.1510G > A）基因多态性与酒精性肝病、消化道肿瘤、心血管疾病、糖尿病等的发生或发展具有一定联系^[4, 9-10]。

人类ALDH2基因多态性检测试剂盒（荧光PCR法）

天隆科技自主研发的人类ALDH2基因多态性检测试剂基于荧光PCR技术平台，采用特异性ARMS引物和Taqman探针组合，可定性检测人全血样本中ALDH2基因 c.1510G>A 位点的多态性，主要用于指导硝酸甘油的个体化用药，避免药效不佳，也可用于评估酒精代谢能力，指导合理饮酒。



产品优势

- 01 灵敏度高

检测下限低至1ng DNA总量
- 02 检测精准

采用特异性ARMS引物和Taqman探针，自动判读结果；970例临床试验样本基因型100%符合
- 03 结果可靠

内标质控避免假阴性，UNG酶防污染
- 04 操作便捷

预混PCR Mix，样本仅需一步处理即可加样扩增

ALDH2不同基因型的酶活性及代谢表型

ALDH2基因型	酶活性	基因型在中国人群中所占比例 ^[11]
GG(ALDH2*1/*1)	酶活性正常	52.03%
GA(ALDH2*1/*2)	酶活性下降	39.67%
AA(ALDH2*2/*2)	酶活性几乎丧失	8.30%

注：1、*1即野生型，基因无突变；2、不同参考文献中，各基因型在中国人群所占比例略有不同。

基于ALDH2基因型的硝酸甘油用药指导

检测基因及位点	检测结果	硝酸酯酶活性	用药指导
ALDH2 (c.1510G > A)	GG	酶活性正常	对硝酸甘油药物敏感度属于正常水平，考虑正常剂量用药
	GA	酶活性下降	对硝酸甘油药物敏感度属于较低水平，可考虑增加剂量用药
	AA	酶活性几乎丧失	对硝酸甘油药物敏感度属于极低水平，服用此药效果甚微，考虑换用其它药物

基于ALDH2基因型的酒精代谢能力提示

基因检测位点	检测结果	乙醛脱氢酶活性	酒精代谢能力
ALDH2 (c.1510G > A)	GG	酶活性正常	正常
	GA	酶活性下降	较差
	AA	酶活性几乎丧失	极差

