

VARIANTI GENETICHE del gene ADH1B e del gene ADH1C (METABOLISMO ALCOLICO)

CATALOGO

REF: GEN-051-25
Test: 25 Reazioni: 31 x 2
Produttore: BioMol Laboratories s.r.l.



CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da reagenti per la amplificazione in Real-Time PCR
*non forniti nel kit i reagenti per la estrazione di DNA genomico.

INFORMAZIONI SUL PRODOTTO

Dispositivo appartenente alla famiglia di dispositivi medici in vitro **REAL-TIME PCR QUALITATIVA-VARIANTI GENETICHE-USO RICERCA**. Determinazione del polimorfismo G>A (rs1229984) del gene ADH1B e del polimorfismo C>T (rs1693482) del gene ADH1C mediante tecnica Real-Time PCR. Kit ottimizzato per strumentazione Real-Time PCR Biorad CFX96, Biorad Opus Dx, Agilent AriaDx. Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System.

BASI SCIENTIFICHE

I geni degli enzimi che metabolizzano gli alcol (AME), alcol deidrogenasi (ADH1B e ADH1C) e l'aldeide deidrogenasi (ALDH2), sono fattori genetici associati all'esito del disturbo da uso di alcol (AUD).

Alcol deidrogenasi (ADH) sono codificate da sette geni, ovvero ADH1A, ADH1B, ADH1C, ADH4, ADH5, ADH6 e ADH7, situati sul cromosoma umano 4. I sette geni ADH sono stati classificati in cinque classi (I-V). I geni ADH di classe I (ADH1A, ADH1B e ADH1C) codificano tre subunità denominate rispettivamente α , β e γ . L'enzima funzionale è costituito da omodimeri ed eterodimeri delle subunità alfa, beta e gamma. Questi isoenzimi metabolizzano l'alcol in acetaldeide (tra le altre azioni fisiologiche); l'acetaldeide viene poi metabolizzata in acetato attraverso il gene aldeide deidrogenasi 2 (ALDH2).

SIGNIFICATO CLINICO

L'alcol deidrogenasi 1B (ADH1B) è un enzima fondamentale che metabolizza l'etanolo esogeno. Una sostituzione nucleotidica nel locus polimorfico rs1229984 del gene ADH1B determina la formazione di due alleli, responsabili delle differenze nell'attività dell'ADH1B e nella velocità di produzione dell'acetaldeide. L'allele ADH1B*48Arg (rs1229984-G) è comune nei caucasici, mentre l'allele ADH1B*48His (rs1229984-A), che determina una maggiore attività enzimatica e una produzione di acetaldeide a concentrazioni più elevate, è più diffuso nell'Asia orientale e sud-orientale. Il tipo selvatico ADH1C*1 (subunità γ 1) contiene arginina nella posizione 272 e isoleucina nella posizione 350, mentre la variante ADH1C*2 rs1693482/rs698, che codifica la subunità γ 2, contiene rispettivamente glutammina (rs1693482) e valina (rs698). Questi due polimorfismi SNP sono in elevato *linkage disequilibrium*. Se il test rivela una predisposizione alla sensibilità all'alcol (ADH1C*1 e ADH1B*48His), significa che il corpo produce acetaldeide a un ritmo superiore rispetto alla sua capacità di metabolizzarla. Ciò comporta una maggiore probabilità di manifestare sintomi avversi (rossore facciale, mal di testa, nausea, tachicardia, sudorazione) e, a lungo termine, un aumento del rischio di danni al fegato, ipertensione e problemi cardiovascolari. Gli individui con le varianti (ADH1C*2/*2 e ADH1B*48Arg) metabolizzano l'alcol più lentamente, il che può aumentare il rischio di dipendenza e danni al fegato con un consumo prolungato.

§ Cancer Epidemiol Biomarkers Prev. 2025 May 2;34(5):744-753. ALDH2 Deficiency and Alcohol Intake in the United States: Opportunity for Precision Cancer Prevention.
§ Cancer Med. 2023 Jan;12(1):747-759. Impacts of ADH1B rs1229984 and ALDH2 rs671 polymorphisms on risks of alcohol-related disorder and cancer
§ A J Med Genet B Neuropsychiatr Genet. 2018 Mar;177(2):113-125. ADH1B: From alcoholism, natural selection, and cancer to the human phenotype
§ Hum Genet. 2012 Aug;131(8):1361-74. Further clarification of the contribution of the ADH1C gene to vulnerability of alcoholism and selected liver diseases



VARIANTI GENETICHE del gene ADH1B e del gene ADH1C (METABOLISMO ALCOLICO)

CATALOGO

REF: GEN-051-25
Test: 25 Reazioni; 31 x 2
Produttore: BioMol Laboratories s.r.l.

CONTENUTO DEL KIT

Il kit è composto da reagenti per la amplificazione in Real-Time PCR
*non forniti nel kit i reagenti per la estrazione di DNA genomico

CONTENUTO DEL KIT

DESCRIZIONE	ETICHETTA	VOLUME	CONSERVAZIONE
		GEN-051-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix ADH1B rs1229984 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix ADH1C rs1693482 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 5X	1 x 248 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante ADH1B	Control 1, Control 2, Control 3	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante ADH1C	Control 1, Control 2, Control 3	1 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-051-25

STABILITÀ	18 mesi
STATO DEI REAGENTI	Pronti all'uso
MATRICE BIOLOGICA	DNA genomico estratto da sangue intero, da tessuto, da cellule
CONTROLLO POSITIVO	DNA ricombinante per almeno 3 sedute analitiche
STRUMENTI PCR REAL TIME VALIDATI	Biorad CFX96 Dx, Biorad Opus Dx e Agilent AriaDx Thermofisher QuantStudio™ 5 Real-Time PCR System.
TECNOLOGIA	Real-time PCR; oligonucleotidi e sonde specifiche; 2 canali di fluorescenza FAM/HEX
TEMPO DI ESECUZIONE	85 min
PROFILO TERMICO	1 ciclo a 95°C (10 min); 45 cicli a 95°C (15 sec) + 64°C (60 sec)
SPECIFICITÀ ANALITICA	Assenza di appaiamenti aspecifici di oligonucleotidi e sonde; assenza di cross-reattività
LIMIT OF DETECTION (LOD)	≥ 5 ng di DNA genomico
LIMIT OF BLANK (LOB)	>40 Cq
RIPRODUCIBILITÀ	99,9%
SPECIFICITÀ/SENSIBILITÀ	99,9%/98%