

VARIANTE GENETICA del gene ALDH2 (METABOLISMO ALCOLICO)

CATALOGO

REF: GEN-056-25
Test: 25 Reazioni: 31
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 della variante genetica G>A (rs671) del gene ALDH2 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 l'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 quindi metabolizzata in acetato attraverso il gene aldeide deidrogenasi 2 (ALDH2).

L'ALDH2 codifica il secondo enzima nella principale via metabolica che scompone l'alcol. L'alcol, un noto agente cancerogeno, viene prima metabolizzato in acetaldeide dall'alcol deidrogenasi. Quindi, l'acetaldeide, anch'essa un noto agente cancerogeno, viene metabolizzata in acetato dall'ALDH2.

SIGNIFICATO CLINICO

La variante rs671 (G>A, Glu504Lys), denominata ALDH2*2, è una mutazione missenso che causa un cambiamento da Glu a Lys (da E a K) nella posizione 504 della proteina ALDH2 (NP_000681.2: p.Glu504Lys), portando a una sostanziale diminuzione dell'attività della deidrogenasi.

Negli individui omozigoti (ALDH2*2/*2) ed eterozigoti (ALDH2*1/*2), l'attività dell'enzima ALDH2 è rispettivamente quasi pari allo 0% e inferiore al 20% del livello di attività normale; pertanto, i portatori di ALDH2*2 presentano una carenza di ALDH2, ovvero una ridotta capacità di disintossicare e metabolizzare le aldeidi, compresa l'acetaldeide. Ciò porta ad un accumulo di acetaldeide nel flusso sanguigno dopo l'assunzione di alcol, nonché a spiacevoli reazioni sintomatiche che possono includere arrossamento del viso, mal di testa e palpitazioni, specialmente negli omozigoti, e un aumento del rischio di cancro.

L'ALDH2 rs671 inattivo o la bassa espressione dell'ALDH2 causano l'accumulo di prodotti aldeidici come l'acetaldeide, il 4-idrossi-2-nonenale (4-HNE) e la malondialdeide (MDA), che sono associati anche ad un'elevata morbilità di cancro.

Inoltre, esistono dati che supportano l'associazione tra consumo di alcol e rischio di cancro al pancreas e indicano il potenziale contributo dell'allele rs671 A alla carcinogenesi pancreatica attraverso il metabolismo alterato di substrati ALDH2 noti o sconosciuti.

Questi risultati suggeriscono un'opportunità significativa per la prevenzione precisa del cancro.

[§] 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

[§] Nat Commun. 2024 Mar 22;15(1):2594. The aldehyde dehydrogenase 2 rs671 variant enhances amyloid β pathology.

[§] Cancer Med. 2023 Jan;12(1):747-759. Impacts of ADH1B rs1229984 and ALDH2 rs671 polymorphisms on risks of alcohol-related disorder and cancer

[§] Cancer Sci. 2022 Apr;113(4):1441-1450. doi: 10.1111/cas.15286. Epub 2022 Feb 16. New insights into the genetic contribution of ALDH2 rs671 in pancreatic carcinogenesis: Evaluation by mediation analysis

[§] Acta Pharm Sin B. 2021 Jun;11(6):1400-1411. doi: 10.1016/j.apsb.2021.02.008. Epub 2021 Feb 11. The role of ALDH2 in tumorigenesis and tumor progression: Targeting ALDH2 as a potential cancer treatment

[§] BMC Cancer. 2021 May 22;21(1):584. ALDH2 polymorphism rs671 is a predictor of PD-L1/PD-L1 inhibitor efficacy against thoracic malignancies

VARIANTE GENETICA del gene ALDH2 (METABOLISMO ALCOLICO)

CATALOGO

REF: GEN-056-25
Test: 25 Reazioni; 31
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-056-25	
Mix oligonucleotidi e sonde	Mix ALDH2 (rs671) 10X	1 x 62 µl	-20°C
Mix buffer ed enzima Taq polymerase	Mix Real-Time PCR 5X	1 x 124 µl	-20°C
H ₂ O deionizzata	Deionized H ₂ O	1 x 1 ml	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 1	1 x 22 µl	-20°C
DNA genomico o DNA ricombinante	Control 2	1 x 22 µl	-20°C

CARATTERISTICHE TECNICHE

COD. GEN-056-25

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%