

检测意义

ALDH2 基因检测临床应用



预测硝酸甘油临床药效

ALDH2*2携带者建议慎用或不用硝酸甘油，改用其他药物



提示个体酒精代谢能力的不同

ALDH2基因突变携带者应避免大量饮酒，减少对肝肾的隐性损伤



提示重大疾病的高危倾向

ALDH2基因突变携带者应该增加体检频率，预防相关疾病

适用人群

冠心病、心绞痛等需要服用硝酸甘油的患者；饮酒人群；关注自身健康管理的人群

应用科室

心内科 / 肾内科 / 心外科 / 神经内科 / 老干部科 / 急救中心 / 健康管理中心 / 体检中心等

ALDH2 基因检测流程



样本采集



样本处理



PCR扩增



结果分析

采血后直接检测，无需核酸提取

1.5小时 即可出具结果！

免提取核酸直扩技术

- 检测方法：荧光-PCR法
- 样本类型：EDTA 抗凝全血
- 适用机型：ABI 7500等荧光PCR扩增仪

产品特点

- 免核酸提取，简化操作流程
- 单孔检测一个样本，判读简单、快速精准
- 提供试剂、耗材全套分子检测产品

杭州百迈生物股份有限公司

电话：0571-82725909

邮箱：service@kbmlifesci.com

网址：www.kbmlifesci.com

地址：杭州市钱塘区纬五路3688号 临江科创园2幢4层



百迈生物

精准诊疗，服务独特的你

- 硝酸甘油用药指导
- 酒精代谢能力检测
- 急危重症疾病风险评估

ALDH2基因检测

人ALDH2基因分型检测试剂盒（荧光-PCR法）

国械注准20253402164

快

采血后直接检测
1.5 小时出结果

免

免核酸提取
血液直扩技术

准

荧光PCR法
高灵敏度和准确性

ALDH2与硝酸甘油代谢

硝酸甘油是硝酸酯类治疗心绞痛的首选药物，但中国汉族人群中其舌下含服无效率高达25%以上。ALDH2是催化硝酸甘油转化为亚硝酸盐和生成NO的必要环节，而其活性与基因型密切相关。



ALDH2基因型	中国人群发生频率	硝酸脂酶活性	硝酸甘油用药建议
1510 G/G （*1/*1）	61%	100%	可用
1510 G/A （*1/*2）	32%	8%-15%	慎用
1510 A/A （*2/*2）	7%	6%-7%	不用

注：不同文献或研究，基因型频率等数据上存在波动。

ALDH2基因变异显著影响硝酸甘油疗效

携带ALDH2*2等位基因的心绞痛患者硝酸酯酶活性仅为野生型个体的10%左右，因此携带该突变的等位基因的患者中硝酸甘油难以发挥药效。

ALDH2基因变异在中国人群中十分普遍

ALDH2*2携带者在中国汉族人群中占比高达30%～50%。国内多中心临床研究显示，部分患者硝酸甘油治疗心绞痛无效可归因于ALDH2基因变异。因此为规避用药风险，建议患者在启用硝酸甘油前进行ALDH2基因检测，以确保用药安全有效。

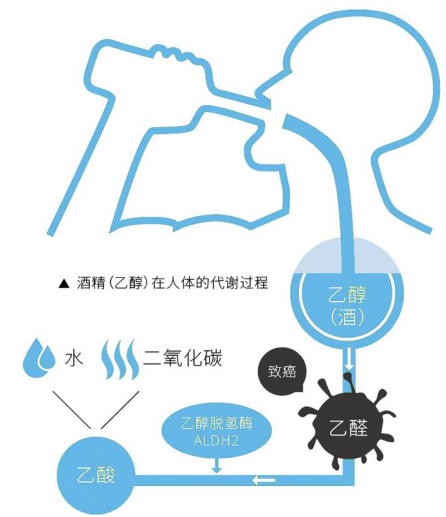
ALDH2*2 携带者临床个体化用药策略

ALDH2*2携带者建议慎用或不用硝酸甘油，改用其他药物，可建议硝酸异山梨酯舌下含服，或交替使用中成药麝香保心丸、速效救心丸或复方丹参滴丸舌下含化。如果用于预防心绞痛发作，建议可交替选用硝酸异山梨酯缓释制剂或单硝酸异山梨酯。对心率较快、血压偏高患者的预防性用药，也可考虑选用β受体阻滞剂如美托洛尔等。

ALDH2与酒精代谢

ALDH2是乙醛在体内分解的关键酶，能够促进一级致癌物——乙醛代谢为无毒性的乙酸，起到神经保护作用。ALDH2基因突变后酶活性缺失，酒精代谢能力下降，导致乙醛在体内堆积，少量饮酒即出现脸红、心跳加速等不适，同时容易对人体的肝、肾、心、脑造成伤害，因此ALDH2基因突变者是很多临床疾病的高危人群。

ALDH2基因型	乙醛脱氢酶活性	酒精代谢能力
1510 G/G （*1/*1）	100%	☺☺ 好
1510 G/A （*1/*2）	13%-14%	☹ 差
1510 A/A （*2/*2）	2%	☹☹ 很差



ALDH2与急危重症疾病之间存在相关性

近年来，越来越多的临床和基础研究表明，ALDH2 rs671基因多态性可导致ALDH2酶活性显著下降，且与人类许多急危重症疾病之间存在相关性。

如：急性冠脉综合征ACS、酒精性心功能障碍、低氧性肺动脉高压、心力衰竭、药物性心脏毒性、脑卒中、高血压、主动脉瘤及主动脉夹层等，可能与ALDH2 rs671基因多态性导致酶活性降低引起醛类积聚有关。

《醛代谢紊乱学说指导急危重症早期救治中国专家共识（2023）》中推荐意见6：

在急性主动脉夹层（AAD）患者及动物模型主动脉组织匀浆中均发现MDA、4-HNE等水平显著升高，且醛代谢关键酶ALDH2在AAD等不同疾病中发挥“双刃剑”作用，推荐在AAD患者中检测血浆脂肪醛水平和ALDH2基因型进行疾病防控。

《缺血伴非阻塞性冠状动脉疾病诊断及管理中国专家共识2022》：

近20年的研究表明，冠状动脉微血管功能障碍（CMD）和冠状动脉痉挛（CAS）是导致心肌缺血的重要机制。东亚人群中CAS的发生率明显高于欧美人群，提示可能与遗传相关。东亚人群中30%~50%存在乙醛脱氢酶ALDH2*2变异，可导致ALDH2活性缺失。研究表明ALDH2*2变异是CAS的重要危险因素，在酗酒及吸烟情况下，可协同增加CAS的发生风险。

来源：
(书)临床心血管药物基因组学2022
药物代谢酶和药物作用靶点基因检测技术指南
缺血伴非阻塞性冠状动脉疾病诊断及管理中国专家共识2022
醛代谢紊乱学说指导急危重症早期救治中国专家共识（2023）