



Лабораторная служба Хеликс  
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03  
Информация в интернете: www.helix.ru

Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.  
Код в реестре внешнего контроля качества:  
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



**ЗАКАЗ №:**

**ЗАКАЗЧИК:**

**Место взятия биоматериала:**

**ПАЦИЕНТ:**  
**Договор:**  
**Фамилия:**  
**Имя:**  
**Отчество:**  
**Пол:**  
**Возраст:**

**Образец №:**

**Вид материала:** Венозная кровь

**Регистрация:**

**Валидация (врач):**

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
<b>Выявление мутации 1048 A&gt;G в гене ADH1C</b>		
Метод и оборудование: Полиморфизм длин рестрикционных фрагментов		
<b>Генотип</b>	<b>AG</b>	

\* - Референсные значения приводятся с учетом возраста, пола, фазы менструального цикла, срока беременности.

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

**Отчет создан:**

Заведующая лабораторией: \_\_\_\_\_ И.И. Скибо/





## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

### 18-042 Алкогольдегидрогеназа 1C (ADH1C). Выявление мутации A1048G (Ile349Val)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
ADH1C Alcohol dehydrogenase 1C OMIM ID: 103730	A1048G (Ile349Val; rs698)	A/A (*1/*1)	A/G (*1/*2)	G/G (*2/*2)

#### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

В метаболизме алкоголя участвуют два основных фермента. Сначала под действием фермента алкогольдегидрогеназы этанол превращается в ацетальдегид, а далее ацетальдегид при помощи фермента альдегиддегидрогеназы в ацетат. Работа этих ферментов, скорость их метаболизма обусловлены генетически и зависят от разных вариантов генов, кодирующих эти ферменты. Этанол (этиловый спирт) является достаточно токсичным соединением, и алкоголь наносит вред здоровью, хотя ряд исследований позволяет предположить пользу умеренного потребления, например, красного вина. Как выяснили ученые, все зависит от особенностей метаболизма алкоголя в организме человека.

Белок алкогольдегидрогеназа (ADH) состоит из альфа-, бета- и гамма-субъединиц, каждая из которых кодируется соответственным геном. Ген алкогольдегидрогеназы ADH1C локализован на 4-й хромосоме и кодирует гамма-субъединицу алкогольдегидрогеназы. На активность фермента может очень сильно влиять замена одного основания в кодирующей его последовательности ДНК. В процессе эволюции образовались два варианта данного гена.

Участок ДНК гена ADH1C, в котором происходит замена аденина (A) на гуанин (G) в позиции 1048, обозначается как генетический маркер A1048G. Следовательно, изменяются и биохимические свойства фермента, в котором аминокислота изолейцин замещается на валин. A1048G – обозначение замены азотистого основания аденина на гуанин в позиции 1048 последовательности гена. Ile349Val – обозначение замены аминокислоты изолейцина на валин в белке в позиции 349. Основной вариант обозначается как \*1 (или A), а вариант гена, произошедший в результате мутации, – как \*2 (или G). Вследствие такой замены очень сильно меняется активность фермента ADH. Активность фермента у лиц, имеющих генотип \*2/\*2, по сравнению с людьми, несущими основные варианты гена \*1/\*1, снижена.

Выявление данного генетического маркера может во многом объяснить различия в реакции на алкоголь у разных людей. У некоторых после употребления даже небольшого количества алкоголя проявляются признаки его непереносимости, такие как покраснение лица, тахикардия, тошнота, мышечная слабость и др. Такое врожденное свойство сохраняется на всю жизнь и связано с особенностями метаболизма. При этом этанол достаточно быстро превращается в ацетальдегид и спирт удаляется из крови (присутствуют аллели ADH1B\*2 и ADH1C\*1). Но ацетальдегид, в свою очередь, расщепляется очень медленно и циркулирует в крови в высоких концентрациях. Именно его длительное присутствие и вызывает неприятные симптомы и плохое самочувствие у человека сразу после принятого алкоголя. Такой вариант метаболизма считается в какой-то мере защитой от алкоголизма. Но при постоянном употреблении алкоголя существует повышенный риск развития рака печени, пищевода, так как ацетальдегид является канцерогеном. Такой тип обмена спиртов встречается преимущественно в азиатской популяции.

У большинства европейцев все происходит наоборот: первый этап окисления идет медленно (аллели ADH1B\*1 и ADH1C\*2), и этанол длительно не выводится из организма, а второй этап (превращение до нетоксичных продуктов – ацетата) – быстро. При таком варианте работы ферментов риск развития алкогольной зависимости выше. Соответственно, и риск развития заболеваний вследствие токсического действия этанола значительно возрастает. У регулярно принимающих алкоголь людей нередко развивается алкогольный гепатит, затем цирроз. Также существенно повышается риск сердечно-сосудистых заболеваний, таких как атеросклероз и ишемическая болезнь сердца. Увеличивается вероятность развития панкреатита.

#### Возможные генотипы

- \*1/\*1 – нормальная (быстрая) активность фермента;
- \*1/\*2 - повышенная активность фермента;
- \*2/\*2 - низкая активность фермента.

*Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.*

### **Диагностическая значимость**

Для выявления характера работы фермента алкогольдегидрогеназы необходимо также оценивать маркер, локализованный в гене *ADH1B*.

[18-041] Алкогольдегидрогеназа 1В (ADH1B). Выявление мутации A143G (Arg47His)

### **Важные замечания**

Для данного маркера не существует понятия "норма" и "патология", т. к. исследуется полиморфизм гена.

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.  
ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!