



酒精不耐症基因檢測



檢體資訊

報告編號：	JB23_282	病歷編號：	N/A	檢測方法：	NGS
姓名：	黃銀振	檢體類別：	口腔黏膜	採集日期：	2022.05.26
性別：	男	送檢單位：	個人	收檢日期：	2022.05.26
生日：	1968.02.01	檢驗單位：	麗寶醫事檢驗所	報告日期：	2023.06.29

檢測結果

染色體	基因	外顯子	變異位點	是否檢出
第 4 對染色體	ADH1B	第 3 號外顯子	c.143A>G p.(His48Arg)	是 (同型合子)
第 12 對染色體	ALDH2	第 12 號外顯子	c.1510G>A p.(Glu504Lys)	否

檢測位點注釋

本檢測針對兩個變異位點 *ADH1B* c.143A>G p.(His48Arg) (rs1229984)、*ALDH2* c.1510G>A p.(Glu504Lys) (rs671) 進行偵測，發現 rs1229984 為同型合子 (Homozygous)，rs671 無變異。

ADH1B c.143A>G p.(His48Arg) (rs1229984) 在全球的等位基因頻率為 90.44%，在東亞的等位基因頻率為 26.23%，在台灣族群等位基因頻率為 27.63%¹。此檢測位點位於 *ADH1B* 的第 3 外顯子，並在核苷酸編碼區第 143 位置發生 A 轉 G 的錯義突變，造成第 48 個胺基酸從組胺酸 (Histidine; His) 轉變為精胺酸 (Arginine; Arg)。

ADH1B 與 *ALDH2* 蛋白質在體內扮演酒精代謝重要的角色，*ADH1B* 蛋白質負責將酒精代謝成乙醛 (Acetaldehyde)，而 *ALDH2* 蛋白質負責將乙醛代謝成乙酸 (Acetic acid)。當這兩個蛋白質相關的基因發生變異時，可能會導致酒精代謝效率下降造成酒精不耐症 (Alcohol intolerance)，甚至影響其他疾病的發生例如心血管疾病、食道癌等^{2,3}。過去研究發現當帶有 *ADH1B* rs1229984 或 *ALDH2* rs671 變異時，會影響蛋白質的酵素活性與轉化率 (Turnover)，並造成酒精不耐症，在飲酒之後可能產生心跳加速、臉部血流速度加快等症狀⁴⁻⁷。

- https://gnomad.broadinstitute.org/variant/4-100239319-T-C?dataset=gnomad_r2_1
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/35670037/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33276716/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/8903321/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/17885622/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/7593603/>
- <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28349588/>

檢測報告簽署

報告簽署人與註解：

薛羽健

2023-06-29