



Результат исследования № **0000104732** от 26.06.2025

ФИО: **ТЕСТ ТЕСТ**

Дата рождения:

Пол: М

Дата взятия биоматериала: 26.06.2025

Дата регистрации: 26.06.2025

Врач:

Биоматериал: кровь



Номер образца: *0000104732*

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование **Histamingen - Непереносимость гистамина (HIT)**

Фенотип **Метаболизм гистамина**

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
AOC1	Медьсодержащая аминоксидаза 1	c.-16-578A>T	A/T	Среднепопуляционный
AOC1	Медьсодержащая аминоксидаза 1	c.47C>T; p.Thr16Met	C/T	Повышенный
AOC1	Медьсодержащая аминоксидаза 1	c.995C>T; p.Ser332Phe	C/C	Среднепопуляционный
AOC1	Медьсодержащая аминоксидаза 1	c.-691G>T; c.-92-231G>T	G/T	Среднепопуляционный

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.



Заключение

AOC1(c.-16-578A>T)

Выявленный генотип A/T варианта с.-16-578A>T гена AOC1 соответствует среднепопуляционному риску развития нарушений метаболизма гистамина.

AOC1(c.47C>T; p.Thr16Met)

Аллель DAO 16Met кодирует белок с более низкой метаболической способностью, чем аллель 16Thr. (PMID:21488903). Снижение активности фермента приводит к повышенной чувствительности к нестероидным противовоспалительным препаратам (НПВП). НПВП являются наиболее часто участвующими в реакциях гиперчувствительности лекарственными средствами. Гистамин высвобождается при аллергическом ответе на НПВП и отвечает за некоторые клинические симптомы. Исследование, проведенное на более чем 400 пациентах с гиперчувствительностью к НПВП, выявило ее связь с аллелем 16Met (OR=1,7) (PMID:23152756). Таким образом, полиморфизм rs10156191 в гене DAO, вызывающий нарушение метаболизма циркулирующего гистамина, связан с клиническим ответом при перекрестной гиперчувствительности к НПВП и может быть использован в качестве биомаркера ответа. Помимо того, что гистамин вырабатывается в организме, он также присутствует во многих продуктах, включая: копченая и соленая рыба, твердые сыры, копчености, маринованные овощи, уксусы и некоторые алкогольные напитки. Поэтому носители аллеля риска 16Thr могут рассмотреть возможность избежать или уменьшить потребление этих групп продуктов питания, чтобы ограничить развитие непереносимости гистамина (PMID:17490952)

AOC1(c.995C>T; p.Ser332Phe)

Выявленный генотип C/C варианта с.995C>T гена AOC1 соответствует среднепопуляционному риску развития нарушений метаболизма гистамина.

AOC1(c.-691G>T; c.-92-231G>T)

Выявленный генотип G/T варианта с.-691G>T гена AOC1 соответствует среднепопуляционному риску развития нарушений метаболизма гистамина.

Ген	AOC1 Медьсодержащая аминоксидаза 1
Функция гена	Ген AOC1 кодирует металл-связывающий мембранный гликопротеин, который окислительно дезаминирует гистамин, путресцин, спермин и спермидин, веществ, участвующих в аллергических и иммунных реакциях, пролиферации клеток, дифференцировке тканей, образовании опухолей и, возможно, апоптозе. Работает этот фермент внеклеточно, он накапливается в мембраноассоциированных везикулярных структурах эпителиальных клеток и высвобождается из них при стимуляции. Кодируемый геном белок - медьсодержащая аминоксидаза 1 (DAO), ингибируется амилоридом - диуретиком, который действует, блокируя эпителиальные натриевые ионные каналы. Считается, что плацентарная DAO играет роль в регуляции репродуктивной функции женщины.

Дата: 26.06.2025

Врач-генетик : Коблова Ю.К.

Подпись: