

## Изучение клинических особенностей генетического полиморфизма фермента диаминоксидазы у детей младшего и подросткового возраста

Быстрова В.И., Шрайнер Е.В., Лифшиц Г.И.

**Цель исследования.** Изучить ассоциацию клинических проявлений генетических полиморфизмов rs10156191 и rs2052129 гена AOC1 у детей младшего и подросткового возраста.

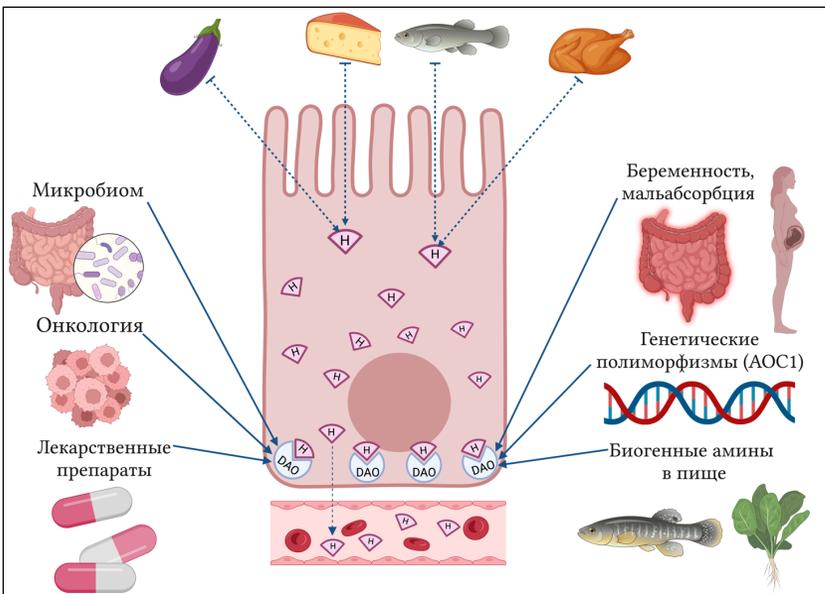


Рисунок 1. Причины пониженной активности ДАО у людей

**Вывод.** В исследовании выявлено, что запор встречается чаще при генотипе G/G (rs2052129) C/T (rs10156191). Связано это с влиянием гистамина на желудочно-кишечный тракт, а именно с замедлением моторики кишечника. С другой стороны, боль в животе достоверно чаще отмечалась у людей с G/T (rs2052129) C/C (rs10156191).

**Методы.** Получен буккальный эпителий у 87 пациентов в возрасте от 3 до 18 лет, из них девочек – 48, мальчиков – 39. Пациенты были разделены на 3 группы исходя из аллельных вариантов.

Группу № 1 (24 человека) составляли пациенты с G/Grs2052129, rs10156191 C/C, группу № 2 (27 человек) – rs2052129 G/G, rs10156191 C/T, группу № 3 (36 человек) – rs2052129 G/T, rs10156191 C/C.

Метод определения полиморфизма ДАО – определение аллельных вариантов гена AOC rs10156191 и rs2052129 гена AOC1 стандартным методом ПЦР TaqMan на амплификаторе “Real- Time CFX96 Touch” в лаборатории фармакогеномики ИХБФМ СО РАН. Анкетирование производилось на основании авторских опросников и основанных на данных литературы.

**Результаты.** По данным генетического анализа выявлены следующие взаимосвязи: при варианте G/TC/C достоверно чаще встречается боль в животе ( $p < 0,001$ ), а при G/GC/T – запор ( $p < 0,001$ ). В результате сравнительного анализа между исследуемыми группами были получены достоверные различия по показателям: боль в животе и запор. Интенсивность боли была значительно выше в группе 3, в то время как запор чаще был выявлен в группе 2 (рис. 2).

Диета с низким содержанием гистамина вызвала улучшение или исчезновение симптоматики гистаминоза у пациентов 2 и 3 групп. Этот факт подтверждает влияние гистамина на клинические проявления его непереносимости при определенных полиморфизмах генов.

Рисунок 2. Сравнительный анализ между группами

\*достоверность различий при  $p \leq 0,05$

