

Název vyšetření: Histaminová intolerance – stanovení variant v genu pro DAO zodpovědných za sníženou produkci a aktivitu výsledného enzymu

Popis:

Histaminová intolerance (v současné době trápí 2-3% populace) je onemocnění, které vzniká při porušení rovnováhy mezi přísunem a odbouráváním histaminu v těle a jeho následným hromaděním. Tato nerovnováha může být způsobena jednak zvýšeným přísunem histaminu v potravě, vlastní nadprodukcí histaminu či sníženou schopností histamin odbourat v důsledku snížené hladiny či aktivity enzymů. Hlavními dvěma enzymy odbourávající histamin jsou diaminoxidasa - DAO (kódována genem AOC1) a N-methyltransferasa (kódována genem HNMT). Avšak pouze DAO se vyskytuje extracelulárně, a tudíž v odbourávání histaminu hraje hlavní roli.

Aby se předešlo zbytečné celoživotní dietě, je potřeba ověřit, zda je nedostatek DAO způsoben primárními (genetickými) nebo sekundárními vlivy. I proto je genetický test nepostradatelný u pacientů s potvrzenou nízkou aktivitou DAO v séru. Výsledek tohoto vyšetření totiž bude mít podstatný dopad na výslednou léčbu, protože odliší permanentní nedostatek DAO podmíněný geneticky od reversibilní léčitelné histaminové intolerance způsobené jinými vlivy (např. poškozením střevního epitelu při celiakii, laktóзовé intoleranci či Crohnově chorobě, sníženým vstřebáváním a příjmem mědi a zinku, příjmem alkoholu, drog a léků, které snižují aktivitu DAO).

Jednotky: -

Referenční hodnoty:

Negat. - negativní = nemutovaný homozygot = *wild type* = *wt / wt*;

Heteroz. – heterozygot = *wt / mut*;

Homozyg. - mutovaný homozygot = *mut / mut*;

Odběr:

- Nesrážlivá periferní krev, zkumavka s protisrážlivou látkou K₃EDTA nebo citrátem sodným
- Krev nesmí být odebrána do heparinu!
- Pro molekulárně genetické vyšetření stačí jedna malá zkumavka krve (2 ml).
- Odběr není třeba provádět na lačno!
- Odebraný biologický materiál je třeba skladovat při 4–8 °C, pokud není bezprostředně po odběru zaslán do laboratoře. Za těchto podmínek je možné uchovávat biologický materiál 7 dnů.
- Pokud se předpokládá delší uskladnění biologického materiálu před odesláním do laboratoře, je vhodné odebraný biologický materiál zamrazit.

Biologický materiál: nesrážlivá periferní krev

Provádí se: 1x týdně

Doba odezvy: 7 pracovních dnů