

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:



Место взятия биоматериала:

Договор:

ПАЦИЕНТ:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Регистрация:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации (ТА)6/7 в гене UGT1A1

Метод: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени.

ГЕНОТИП

(ТА)6/7

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

Отчет создан:

Заведующая лабораторией: Скибо /И.И. Скибо/

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ РЕЗУЛЬТАТОВ КОМПЛЕКСНОГО ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА

42-024 Наследственная гипербилирубинемия. Синдром Жильбера

ФИО

Возраст:

Заказ:

Дата заказа:

Ген	Генетический маркер	Ваш генотип	Риск	Носительство
UGT1A1	TA(n)	(TA)6/(TA)7	✓	➔

- ✓ – Генотип не ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ① – Генотип может быть ассоциирован с риском развития клинических проявлений.
- ➔ – Аллель, ассоциированный с риском развития клинических проявлений, может быть передан детям.

ИНТЕРПРЕТАЦИЯ ГЕНОТИПА:

Выявлен генотип, характеризующийся увеличением числа TA-повторов в гене UGT1A1, в гетерозиготном состоянии (носительство мутации). Возможен риск развития гипербилирубинемии, возникающей при воздействии провоцирующих факторов. Клинические проявления не характерны. Наличие умеренно повышенного уровня билирубина может быть ассоциировано с выявленными изменениями в гене UGT1A1, при условии исключения других заболеваний печени.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

Рекомендуется консультация врача-специалиста (гастроэнтеролога или гепатолога), определение уровня общего билирубина и его фракций.

Факторы риска, способствующие повышению уровня билирубина: прием алкоголя, дегидратация, голодание, стрессовые ситуации, инсоляция, значительные физические нагрузки, применение высоких доз жирорастворимых витаминов, повышенное потребление консервированных, жареных и острых продуктов питания, инфекционные заболевания, некоторые лекарственные препараты.

Результат генетического исследования не является диагнозом, носит информативный характер и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.

Заключение подготовлено врачом-генетиком:
М. А. Безбородовой



Заведующая лабораторией
И.И. Скибо

СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. КОМПЛЕКСНЫЙ ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ



42-024 Наследственная гипербилирубинемия. Синдром Жильбера

СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА

Синдром Жильбера – наследственная доброкачественная непрямая гипербилирубинемия. Это состояние проявляется неспецифическими симптомами: боли в животе, расстройства пищеварения, усталость, общее недомогание, желтушность кожи и склер. Причина синдрома Жильбера – снижение активности фермента уридинфосфатглюкуронилтрансферазы (УДФ-ГТ1), из-за которого повышается концентрация билирубина в крови. Своевременная диагностика синдрома Жильбера позволяет провести дифференциальный диагноз с заболеваниями печени и крови, вовремя ограничить прием препаратов, обладающих гепатотоксическим действием, скорректировать свой образ жизни до полного исчезновения дискомфорта, вызываемого гипербилирубинемией. Самый быстрый способ выявления синдрома Жильбера – прямая ДНК-диагностика, заключающаяся в определении числа (ТА)-повторов в гене UGT1A1.

ГЕНЕТИЧЕСКИЙ МАРКЕР

ГЕН	Генетический маркер		Клиническое значение	Возможные генотипы
UGT1A1 УДФ1-глюкуронилтрансфераза 1 <i>UDP glucuronosyltransferase 1 family, polypeptide A1</i> OMIM ID: *191740	TA(n)	rs8175347	Увеличение количества ТА-повторов в промоторной области гена связано с уменьшением активности фермента УДФ-ГТ1 в гепатоцитах и подтверждает наследственную доброкачественную гипербилирубинемия – синдром Жильбера.	(ТА)6/(ТА)6
				(ТА)6/(ТА)7
				(ТА)7/(ТА)7 

 – Клинически значимый генотип.