



Лабораторная служба Хеликс  
Контакт-центр: 8 (812) 309 12 21, 8 800 700 03 03  
Информация в интернете: www.helix.ru  
Лицензия: ЛО-66-01-005901 от 05.04.19 г.  
Код в реестре внешнего контроля качества:  
EQAS: 8659; RIQAS: 272731; ФСВОК: 5871

Хеликс – единственная лаборатория в СНГ, сертифицированная по международным стандартам качества:



**ЗАКАЗ №:**

**ЗАКАЗЧИК:**

**Место взятия биоматериала:**

**ПАЦИЕНТ:**  
**Договор:**  
**Фамилия:**  
**Имя:**  
**Отчество:**  
**Пол:**  
**Возраст:**

**Образец №:**

**Вид материала:** Венозная кровь

**Регистрация:**

**Валидация (врач):**

Название/показатель	Результат	Референсные значения *
<b>Выявление мутации (ТА)6/7 в гене UGT1A1</b>		
Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени		
Генотип	(ТА)6/7	

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

Интерпретацию полученных результатов проводит врач в совокупности с данными анамнеза, клиническими данными и результатами других диагностических исследований.

**Отчет создан:**

Заведующая лабораторией: \_\_\_\_\_ /И.И. Скибо/





## СПРАВОЧНАЯ ИНФОРМАЦИЯ. ГЕНЕТИЧЕСКИЙ АНАЛИЗ

### 18-071 УДФ-глюкуронозил трансфераза 1A1 (UGT1A1). Выявление мутации (ТА)6/7 (регуляторная область гена)

ГЕН	Генетический маркер	Варианты генотипов		
UGT1A1 UDP glucuronosyltransferase 1 family, polypeptide A1 OMIM ID: 191740	(ТА)6/7 (rs8175347)	(ТА)6/(ТА)6	(ТА)6/(ТА)7	(ТА)7/(ТА)7

#### ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ ОБ ИССЛЕДОВАНИИ

Фермент уридинфосфат-глюкуронозил трансфераза (УДФ-ГТ), локализованный на мембранах гепатоцитов и других клеток организма, контролирует образование конъюгатов (соединений) билирубина, стероидов, различных ксенобиотиков с молекулами глюкуроновой кислоты. Этот процесс называется глюкуронированием. Процесс глюкуронирования в организме представляет собой основной путь, обеспечивающий выведение из организма многих липофильных ксенобиотиков и эндобиотиков, переводя их в водорастворимые соединения, способные выделяться из организма с желчью. Ген UGT1A1 кодирует одну из изоформ фермента УДФ-ГТ. Её основным субстратом является билирубин, а также простые фенолы, флавоноиды и стероиды. Более низкое сродство отмечается к фенолами и кумаринам. Снижение активности фермента является причиной развития таких патологических состояний, как синдром Криглера - Найяра 2-го типа и синдром Жильбера.

В регуляторной области гена UGT1A1 располагаются повторы из двух нуклеотидов тимина (Т) и аденина (А) - ТА-повторы. В норме таких повторов 6, т.е. в промоторе присутствует последовательность А(ТА)6ТАА. Такой вариант гена обозначается как UGT1A1\*1. При увеличении количества ТА-повторов до 7 (такой вариант гена обозначается как UGT1A1\*28) происходит снижение экспрессии гена UGT1A1, что является причиной снижения активности фермента. В результате обменные процессы нарушаются, и в организме накапливается билирубин. Это и является необходимым, но не единственным фактором развития синдрома Жильбера. У гомозиготных носителей нарушения (генотип \*28/\*28) заболевание характеризуется более высоким исходным уровнем билирубина и возможными клиническими проявлениями. У гетерозиготных (генотип \*1/\*28) носителей может быть латентная форма синдрома: вероятно развитие гипербилирубинемии, возникающей при воздействии провоцирующих факторов, но клинические проявления, как правило, не характерны. Синдром Криглера - Найяра 2-го типа часто ассоциирован с увеличением количества ТА-повторов до 7 или 8, но, в отличие от синдрома Жильбера, для его развития необходимо присутствие в генотипе другой структурной мутации в гене UGT1A1.

При лечении колоректального рака, рака шейки матки, рака желудка, опухолей головного мозга у детей и взрослых используется препарат Иринотекан. В его метаболизме также участвует УДФ-ГТ. При наличии в генотипе аллеля UGT1A1\*28 нарушается биотрансформация активного метаболита Иринотекана SN-38, который превосходит по своей активности сам препарат, и он накапливается в организме. У пациентов с таким генотипом при терапии Иринотеканом более высокий риск развития токсических гематологических эффектов (тяжелой нейтропении), тяжелой диареи и других осложнений.

#### Возможные генотипы

- 6/6 или \*1/\*1 - регуляция экспрессии гена UGT1A1 не нарушена
- 6/7 или \*1/\*28 - экспрессия гена UGT1A1 нарушена, активность УДФГТ снижена
- 7/7 или \*28/\*28 - экспрессия гена UGT1A1 нарушена, активность УДФГТ значительно снижена

*Интерпретация результатов исследования должна проводиться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.*

ПРЕДОСТАВЛЕННАЯ ИНФОРМАЦИЯ НЕ ЯВЛЯЕТСЯ ИНТЕРПРЕТАЦИЕЙ РЕЗУЛЬТАТА ГЕНЕТИЧЕСКОГО АНАЛИЗА.  
 ПРОКОНСУЛЬТИРУЙТЕСЬ СО СПЕЦИАЛИСТОМ!