



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



Система менеджмента сертифицирована
по ISO 9001:2015 (SGS)

ЗАКАЗ №:

ЗАКАЗЧИК:

Место взятия биоматериала:

ПАЦИЕНТ:

Договор:

Фамилия:

Имя:

Отчество:

Пол:

Возраст:

Образец №:

Вид материала: Венозная кровь

Дата и время взятия образца:

Валидация (врач):

Название/показатель

Результат

Референсные значения *

Выявление мутации (ТА)6/7 в гене UGT1A1

Метод и оборудование: Полимеразная цепная реакция в режиме реального времени

Генотип

(ТА)7/7

* - 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/

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)7/(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 клинически значимый генотип, характеризующийся увеличением числа TA-повторов в гене UGT1A1 в гомозиготном состоянии. Функциональная активность фермента УДФ-ГТ1 снижена, риск развития синдрома Жильбера повышен. При наличии соответствующей клинической картины выявленный генотип подтверждает диагноз - синдром Жильбера.

КОММЕНТАРИИ И РЕКОМЕНДАЦИИ:

Рекомендуется консультация врача-специалиста (гастроэнтеролога или гепатолога), контроль уровня общего билирубина и его фракций. Периодичность проведения анализов определяет лечащий врач.

Факторы риска, способствующие повышению уровня билирубина и развитию клинических симптомов: 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 рекомендуется оценивать в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными. Проконсультируйтесь со специалистом.

Заведующая лабораторией:



И.И. Скибол


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.