

Пациент: ОБРАЗЕЦ
№ заявки:
Возраст: 25 л.
Пол: М
Дата взятия:
Дата выполнения:
Биоматериал: Кровь с ЭДТА
Метод: Диагностическое секвенирование/Реагенты для диагностического секвенирования


Синдром Жильбера - расширенный тест по трем полиморфизмам гена UGT1A1 (3 полиморфизма)

Анализ	Результат	Референсный диапазон Нормальный уровень
Вариант с.864+2842G>T в гене UGT1A1	Обнаружен гетерозиготный вариант с. 864+2842G>T (генотип G/T) в гене UGT1A1	Нормальный генотип: G/G, G/T
<p><i>У обследуемого обнаружен нормальный генотип варианта с.864+2842G>T в гене UGT1A1 (генотип G/G или G/T). Данный вариант в большинстве случаев сцеплен с количеством повторов в промоторе гена UGT1A1. Генотип G/G предсказывает генотип 6(TA)/6(TA) в гене UGT1A1, который не ассоциирован с развитием синдрома Жильбера. Генотип G/T предсказывает генотип 6(TA)/7(TA), что также в большинстве случаев не подтверждает диагноз синдрома Жильбера. Однако важно подчеркнуть, что синдром Жильбера может вызываться и точечными изменениями в гене UGT1A1 (с.686C>A (p.Pro229Gln) или с.211G>A (p.Gly71Arg)).</i></p>		
Диагностика синдрома Жильбера (мутация гена UGT1)	6(TA)/6(TA)	Нормальные генотипы: 5(TA)/5(TA), 5(TA)/6(TA), 6(TA)/6(TA), 5(TA)/7(TA), 6(TA)/7(TA), 5(TA)/8(TA), 6(TA)/8(TA), 7(TA)/6(TA)
Патогенный вариант с.211G>A (p.Gly71Arg) в гене UGT1A1	Патогенного варианта с. 211G>A (p.Gly71Arg) в гене UGT1A1 не обнаружено	Патогенного варианта с.211G>A (p.Gly71Arg) в гене UGT1A1 не обнаружено

Врач КДЛ: _____

Одобрено: _____

Лицензия: ЛО41-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.



- ▼ - Данный показатель находится в нижней границе нормы, рекомендуем обратить на него внимание.
- ▲ - Данный показатель находится в верхней границе нормы, рекомендуем обратить на него внимание.
- - Данный показатель ниже нормы, рекомендуем обратиться за консультацией к специалисту и вовремя отследить изменения.
- ⊕ - Данный показатель выше нормы, рекомендуем обратиться за консультацией к специалисту и вовремя отследить изменения.

Результаты анализов не являются диагнозом, но помогают в его постановке. Не пытайтесь интерпретировать их самостоятельно. Многие изменения индивидуальны, помочь разобраться в них может только специалист.

Результаты, которые отображены в виде числа со знаком <, необходимо расценивать как результат меньше предела количественного обнаружения методики и оборудования на котором выполнялся анализ.