



Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 38 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Диагностическое секвенирование



Диагностика синдрома Жильбера (мутация гена UGT1)

Ген	Наименование гена	Вариант	Генотип	Риск
UGT1A1	Полипептид 1А семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1	UGT1A1*28; g.4963_4964TA	* 1/*28	Повышенный

Расшифровка рисков: риск «Протективный» — OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» — OR 1; риск «Повышенный» — OR 1–3; риск «Высокий» — OR 3–5.

Заключение:

UGT1A1 (UGT1A1*28; g.4963_4964TA)

Ген UGT1A1 кодирует фермент уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазу, который превращает липофильные молекулы в водорастворимые, экскретируемые метаболиты. Наличие варианта UGT1A1*28 в гетерозиготной форме (генотип *1/*28) снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к незначительному снижению активности фермента уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазы (до 60-80%). У гетерозиготных носителей может проявляться клиника синдрома Жильбера под действием неблагоприятных факторов (стресс, голодание, обезвоживание). В случае комбинации выявленного генотипа *1/*28 с другими патологическими вариантами гена UGT1A1, кумулятивное клинически значимое снижение активности фермента может достигать 30%, что приводит к проявлению синдрома Жильбера.

Выявленный генотип *1/*28 гена UGT1A1 связан с повышенным риском развития синдрома Жильбера.

Функции генов:

Ген UGT1A1 Полипептид 1А семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1

Ген UGT1A1 кодирует уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазу, фермент процесса глюкуронизации, который превращает небольшие липофильные молекулы, такие как стероиды, билирубины, гормоны и лекарственные препараты, в водорастворимую форму, пригодную для экскреции. Данный фермент является основным в метаболизме билирубина. Мутации в гене UGT1A1 обуславливают развитие наследственных неконъюгированных гипербилирубинемий, которые включают в себя: синдром Жильбера, синдром Криглера-Найяра I и II типов.

Врач КДЛ: _____

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

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.

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

