



Результаты исследований

Пациент
Заказ

Пол женский Возраст 34
Д.п.м.

| Показатель | Результат | Референсный интервал |
|---|--|----------------------|
| Молекулярно-генетические исследования | | |
| [00825] Синдром Жильбера (расширенное генетическое исследование): определение инсерции (варианта UGT1A1*28) в промоторной области гена UGT1A1; UGT1A1 (UGT1A1*6); UGT1A1 (rs4124874) - кровь | | |
| UGT1A1*28 (7-TA insertion) | 28*/28* - очень высокий риск | |
| Заключение UGT1A1 (UGT1A1*28) | Наличие варианта UGT1A1*28 в гомозиготном состоянии резко снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к снижению активности фермента УДФ-глюкуронилтрансферазы до 25%. Недостаточность фермента может приводить к значительному повышению уровня билирубина. Наличие варианта UGT1A1*28 в гомозиготной форме подтверждает диагноз Синдром Жильбера. В случае комбинации выявленного генотипа с другими патологическими вариантами гена UGT1A1, кумулятивное снижение активности фермента может приводить к более тяжелой форме гипербилирубинемии. Выявленный генотип *28/*28 гена UGT1A1 связан с высоким риском развития синдрома Жильбера. | |
| UGT1A1*6 (211G>A; Gly71Arg) | *1/*1 - среднепопуляционный риск | |
| Заключение UGT1A1 (UGT1A1*6) | Вариант UGT1A1*6 - частая причина развития синдрома Жильбера в азиатской популяции. Вариант UGT1A1*6 снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к снижению активности фермента УДФ - глюкуронилтрансферазы. Недостаточность фермента может приводить к повышению уровня билирубина за счет не прямой фракции и развитию синдрома Жильбера. Выявленный генотип *1/*1 варианта с.211 G>A гена UGT1A1 не связан с повышенным риском развития синдрома Жильбера. | |
| rs4124874 (3279T>G) | 60*/60* - очень высокий риск | |
| Заключение UGT1A1 (rs4124874) | Наличие варианта UGT1A1*60 в гомозиготном состоянии значительно снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к снижению активности фермента УДФ - глюкуронилтрансферазы. Недостаточность фермента может приводить к повышению уровня билирубина за счет не прямой фракции. В случае комбинации выявленного генотипа *60/*60 с другими патологическими вариантами гена UGT1A1, кумулятивное снижение активности фермента может приводить к более тяжелой форме гипербилирубинемии. Выявленный генотип *60/*60 гена UGT1A1 связан с высоким риском развития синдрома Жильбера. | |
| Ген UGT1A1 кодирует фермент уридиндифосфат - глюкуронозилтрансферазу, который превращает липофильные молекулы в водорастворимые, экскретируемые метаболиты. | | |

Результаты исследований не являются диагнозом и интерпретируются лечащим врачом с учетом всех данных о пациенте (лабораторных, инструментальных и клинических).
Записаться на приём к врачу: cironline.ru



Врач КДЛ: Арева Д.А.,
Печёрина Е.Ю.