



## Результаты исследований

Пациент

Пол женский Возраст 30

Заказ

Показатель	Результат	Референсный интервал
<b>Молекулярно-генетические исследования</b>		
<b>[00824] Синдром Жильбера (генетическое исследование): определение инсерции (варианта UGT1A1*28) в промоторной области гена UGT1A1 - кровь</b>		
Фенотип	Синдром Жильбера	
Ген	UGT1A1 (Полипептид 1A семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1)	
Вариант	UGT1A1*28; 7-TA insertion	
Генотип	1*/28*	
Риск	Среднепопуляционный	
Заключение UGT1A1 (UGT1A1*28; 7-TA insertion)	Выявленный генотип не связан с риском развития описываемого феномена - синдром Жильбера является рецессивным, а указанный вариант гена UGT1A1 (UGT1A1*28) представлен у пациента в гетерозиготном состоянии (генотип *1/*28). Однако необходимо учесть, что аллельный вариант UGT1A1*28 резко снижает экспрессию гена UGT1A1 (до 30% от нормального уровня) и приводит к дефициту уридиндифосфат-глюкуронилтрансферазы (UDPGT).	



Врач КДЛ: Синтюрина Н.Н.