СЕРБАЛАБ

ЦЕНТР ГЕНОМНЫХ ТЕХНОЛОГИЙ

ООО «Сербалаб»
Лицензия: ЛО-78-01-007244
Адрес: г. Санкт-Петербург,
Большой пр. ВО д.90, к.2, лит «З»
8 (812) 602-93-38
info@cerbalab.ru
cerbalab.ru

МОЛЕКУЛЯРНО-ГЕНЕТИЧЕСКОЕ ТЕСТИРОВАНИЕ ПО ПРОФИЛЮ «СИНДРОМ ЖИЛЬБЕРА»

Ф.И.О. ПАЦИЕНТА:	ЛАБ. НОМЕР:
ДАТА РОЖДЕНИЯ ПАЦИЕНТА:	ДАТА ВЫДАЧИ:
ПОЛ:	НАПРАВЛЯЮЩЕЕ УЧРЕЖДЕНИЕ:

Ген	Кодируемый белок	RS	Нуклеотидная замена	Локализация	Результат
Метаболизм билирубина					
UGT1A1	уридиндифосфатглюкуронидаза 1	rs8175347	TA-repeat	c.61-6799 Promotor	7TA/7TA

РЕЗУЛЬТАТ АНАЛИЗА:

Обнаружена мутация в промоторной области гена *UGT1A1* в гомозиготном состоянии (7TA/7TA).

ЗАКЛЮЧЕНИЕ:

В результате исследования зарегистрировано увеличение числа TA повторов в двух копиях гена *UGT1A1*, что приводит к снижению функциональной активности белка UDP-глюкозилтрансферазы I. Полученные результаты молекулярно-генетического анализа подтверждают диагноз синдром Жильбера у пациента.

ФАКТОРЫ, ПРОВОЦИРУЮЩИЕ ОБОСТРЕНИЕ ТЕЧЕНИЯ ЗАБОЛЕВАНИЯ:

1. Отклонение от диеты (голодание или, наоборот, переедание, употребление жирной пищи);
2. Прием некоторых лекарственных средств (анаболических стероидов (аналогов половых гормонов, используемых для лечения гормональных заболеваний, а также спортсменами для достижения наивысших спортивных результатов), глюкокортикоидов (аналогов гормонов коры надпочечников), антибактериальных препаратов, нестероидных противовоспалительных препаратов);
3. Употребление алкоголя;
4. Чрезмерная физическая нагрузка;
5. Стресс;
6. Операции, травмы;
7. Простудные и вирусные заболевания (например, грипп, ОРВИ, вирусный гепатит).

РЕКОМЕНДАЦИИ:

1. Консультация гастроэнтеролога/гепатолога.
2. Отказ от алкоголя.
3. Ограничение в приеме лекарственных средств. Антибиотики применять строго по показаниям, в случае, когда без них обойтись нельзя. При приеме противоопухолевых препаратов и глюкокортикостероидов возможно развитие токсических реакций на фоне приема препаратов.
4. Диета. Исключить жирные сорта мяса и консервы в период обострений. При сопутствующих заболеваниях желчного пузыря показана особая диета (стол № 5)
5. Обследование ближайших родственников (родителей, детей, родных братьев и сестер пациента).

ОБЩАЯ ИНФОРМАЦИЯ

Синдром Жильбера (идиопатическая неконъюгированная гипербилирубинемия) – заболевание с аутосомно-рецессивным типом наследования, частота встречаемости которого составляет 3-10% в разных популяциях. Данное состояние характеризуется умеренным периодическим повышением содержания билирубина в крови, вследствие нарушения перевода билирубина в его растворимую форму (присоединение глюкуроновой кислоты ферментом глюкуронилтрансферазой, кодируемой геном UGT1A1). Это может сопровождаться ухудшением самочувствия, снижением работоспособности, диспепсическими явлениями, пожелтением склер.

Причина развития синдрома – снижение активности фермента печени уридиндифосфат-глюкуронилтрансферазы (УДФГТ), который кодируется геном UGT1A1. Мутация в промоторной области гена UGT1A1 характеризуется увеличением количества ТА-повторов (в норме их число не больше 6). Если их выявлено 7 (или реже 8) в гомозиготном или гетерозиготном состоянии, функциональная активность фермента УДФГТ снижается – это обязательное условие для возникновения синдрома Жильбера. Для гомозиготных носителей мутации характерен более высокий исходный уровень билирубина и более тяжелые клинические проявлениями. У гетерозиготных носителей преобладает латентная форма заболевания.

У людей с клиническими проявлениями синдрома Жильбера повышен риск развития желчнокаменной болезни без своевременной профилактики. При выявлении синдрома Жильбера необходима консультация гастроэнтеролога и соблюдение определенной диеты. У мужчин генетический обусловленный умеренный дефицит фермента UGT1A чаще сопровождается клиническими проявлениями, чем у женщин.

Результат генетического исследования не является диагнозом и должен интерпретироваться врачом-специалистом в комплексе с анамнезом, клиническими, лабораторными и, при необходимости, другими генетическими данными.
Рекомендации носят информативный характер и могут быть учтены при выборе методов обследования и профилактики!

АНАЛИЗ ПРОВОДИЛИ:

Врач-генетик:	Севостьянова А. М.
Врач лабораторный генетик:	Обухова О. Ю.