

ФИО

Пол: Жен
Возраст: 24 года
ИНЗ: 999999999
Дата взятия образца: 08.02.2022
Дата поступления образца: 09.02.2022
Врач: 11.02.2022
Дата печати результата: 28.04.2022

Исследование	Результат	Комментарий
Синдром Жильбера UGT1A1	7ТА/7ТА	Обнаружен генотип с дополнительной динуклеотидной вставкой (ТА) в гомозиготной форме.

Внимание! В электронном экземпляре бланка название исследования содержит ссылку на страницу сайта <http://www.invitro.ru> с описанием исследования.

Результаты исследований не являются диагнозом, необходима консультация специалиста.



М.П. / Подпись врача

Описание результатов исследования

ИНЗ 999999999

Ф.И.О., 1998 г. р., обследовалась в ООО «Независимая лаборатория ИНВИТРО» с целью выявления мутации в гене *UGT1A1* (тест № 7003UG).

Синдром Жильбера:

- *UGT1A1* (с.862-6799_862-6786(TA)n) – UPD-глюкозилтрансфераза I.

В результате молекулярно-генетического исследования был проанализирован ген *UGT1A1*, ответственный за выработку фермента уридиндифосфатглюкуронидазы (УДФ-ГТ1), необходимого для преобразования токсичной фракции билирубина в водорастворимую в клетках печени. При обнаружении искомой мутации в гене *UGT1A1* в гомозиготной форме активность фермента значительно снижается, что приводит к развитию синдрома Жильбера.

В ходе проведения ДНК-диагностики обнаружен генотип 7ТА/7ТА. Частота встречаемости данного генотипа в европейской и азиатской популяции составляет 2-10%.

Такая комбинация аллелей гена *UGT1A1* свойственна гомозиготным носителям мутации, когда мутация содержится в обеих хромосомах гомологичной пары. Обнаруженные изменения подтверждают диагноз синдрома Жильбера с молекулярно-генетической точки зрения. Генетический дефект расположен в промоторной области гена *UGT1A1*. В норме оба аллеля гена *UGT1A1* содержат не более шести ТА повторов (6ТА/6ТА). Увеличение количества ТА повторов (7ТА/7ТА) ведет к значительному снижению экспрессии (работы) гена и, как следствие, к снижению активности фермента УДФ-ГТ1. В результате не весь токсичный (непрямой) билирубин переходит в водорастворимую форму (прямой билирубин). Под воздействием таких факторов как физическая нагрузка, алкоголь, голодание, инфекционные заболевания (например, грипп), прием некоторых лекарственных препаратов развиваются клинические проявления Синдрома Жильбера.

Клиническую картину составляет периодическая умеренная желтуха, в следствие увеличения в крови уровня билирубина (в основном за счет непрямой его фракции), астенический синдром (быстрая утомляемость), диспепсические явления (дискомфорт в правом подреберье). Желтуха может быть хронической или эпизодической, не сопровождается зудом кожи.

Прогноз благоприятный. Люди с синдромом Жильбера практически здоровы и редко нуждаются в лечении. Хотя гипербилирубинемия сохраняется пожизненно, синдром Жильбера НЕ сопровождается повышением смертности.

Рекомендации

Чтобы свести к минимуму проявление клинических симптомов, специального лечения не требуется. Необходимо придерживаться довольно простых правил:

1. Соблюдать диету (ограничение жирной пищи и полный отказ от алкоголя);
2. Соблюдать режим труда и отдыха;
3. Следует избегать чрезмерной физической нагрузки;
4. Противопоказано голодание, большие перерывы в приеме пищи и воды;
5. Фермент УДФ-ГТ1 участвует в метаболизме таких лекарственных веществ, как: анаболические стероиды, глюкокортикоиды, стрептомицин, кофеин, парацетамол, иринотекан и ряда других препаратов, поэтому их прием может привести к манифестации синдрома Жильбера;
6. Наблюдение у гепатолога и гастроэнтеролога (при необходимости подбор лекарственной терапии);
7. Избегать приёма гепатотоксичных препаратов.

Учитывая полученный результат, может быть рекомендовано аналогичное обследование родственников пациента первой и второй степени родства.

Для получения дополнительной информации по результатам проведенного исследования рекомендуется консультация врача-генетика.

К.м.н., врач-генетик

М.П. / Подпись врача