



Результат исследования № _____ от _____

ФИО:

Дата рождения:

Пол:

Дата взятия биоматериала:

Дата регистрации:

Врач:

Биоматериал: кровь

Номер образца:

Отделение / карта: /

Страховая компания: N/A

№ полиса:

Исследование Синдром Жильбера -расширенный тест по трем полиморфизмам гена UGT1A1

Фенотип Синдром Жильбера

Результат:

Ген	Название гена	Вариант	Генотип	Риск
UGT1A1	Полипептид 1A семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1	UGT1A1*6; c.211G>A	* 1/* 1	Среднепопуляционный
UGT1A1	Полипептид 1A семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1	UGT1A1*60; c.-3279T>G	*60/*60	Высокий
UGT1A1	Полипептид 1A семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1	UGT1A1*28; g.4963_4964TA	*28/*28	Высокий

Расшифровка рисков:

риск «Протективный» – OR 0–1; риск «Среднепопуляционный» – OR 1; риск «Повышенный» – OR 1–3; риск «Высокий» – OR 3–5.



Заключение

UGT1A1(UGT1A1*6; c.211G>A)

Ген UGT1A1 кодирует фермент уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазу, который превращает липофильные молекулы в водорастворимые, экскретируемые метаболиты. Вариант UGT1A1*6 - частая причина развития синдрома Жильбера в азиатской популяции. Вариант UGT1A1*6 снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к снижению активности фермента уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазы. Недостаточность фермента может приводить к повышению уровня билирубина за счет непрямого фракции и развитию синдрома Жильбера. Выявленный генотип *1/*1 варианта c.211G>A гена UGT1A1 не связан с повышенным риском развития синдрома Жильбера.

UGT1A1(UGT1A1*60; c.-3279T>G)

Ген UGT1A1 кодирует фермент уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазу, который превращает липофильные молекулы в водорастворимые, экскретируемые метаболиты. Наличие варианта UGT1A1*60 в гомозиготном состоянии (генотип *60/*60) значительно снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к снижению активности фермента уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазы. Недостаточность фермента может приводить к повышению уровня билирубина за счет непрямого 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.

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 гомозиготном состоянии (генотип *28/*28) резко снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к снижению активности фермента уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазы до 25%. Недостаточность фермента может приводить к значительному повышению уровня билирубина за счет непрямого фракции. Наличие варианта UGT1A1*28 в гомозиготной форме подтверждает диагноз 'Синдром Жильбера'. В случае комбинации выявленного генотипа *28/*28 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.

Ген UGT1A1 Полипептид 1A семейства УДФ-глюкуронозилтрансферазы 1

Функция гена Ген UGT1A1 кодирует уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазу, фермент процесса глюкурононизации, 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.

Дата:

Врач-генетик :

Подпись: