

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 9 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Диагностическое секвенирование



## Синдром Жильбера - расширенный тест по трем полиморфизмам гена UGT1A1 (3 полиморфизма)

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

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; с.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 непрямой фракции и развитию синдрома Жильбера.

Выявленный генотип \*1/\*1 варианта с.211G>A гена UGT1A1 не связан с повышенным риском развития синдрома Жильбера.

#### UGT1A1 (UGT1A1\*60; с.-3279T>G)

Ген UGT1A1 кодирует фермент уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазу, который превращает липофильные молекулы в водорастворимые, экскретируемые метаболиты. Наличие варианта UGT1A1\*60 в гетерозиготной форме (генотип \*1/\*60) снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к незначительному снижению активности фермента уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазы (до 60-80%). Изолированно вариант UGT1A1\*60 в гетерозиготной форме не вызывает симптомов синдрома Жильбера. У гетерозиготных носителей может проявляться клиника синдрома Жильбера под действием неблагоприятных факторов (стресс, голодание, обезвоживание). В случае комбинации выявленного генотипа \*1/\*60 с другими патологическими вариантами гена UGT1A1, кумулятивное клинически значимое снижение активности фермента может достигать 30%, что приводит к проявлению синдрома Жильбера.

Выявленный генотип \*1/\*60 гена UGT1A1 связан с повышенным 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 гетерозиготной форме (генотип \*1/\*28) снижает экспрессию гена UGT1A1, что приводит к незначительному снижению активности фермента уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазы (до 60-80%). У гетерозиготных носителей может проявляться клиника синдрома Жильбера под действием неблагоприятных факторов (стресс, голодание, обезвоживание). В случае комбинации выявленного генотипа \*1/\*28 с другими патологическими вариантами гена UGT1A1, кумулятивное клинически значимое снижение активности фермента может достигать 30%, что приводит к проявлению синдрома Жильбера.

Выявленный генотип \*1/\*28 гена UGT1A1 связан с повышенным риском развития синдрома Жильбера.

### Функции генов:

#### Ген UGT1A1 Полипептид 1А семейства УДФ-глюкуронилтрансферазы 1

Ген UGT1A1 кодирует уридиндифосфат-глюкуронозилтрансферазу, фермент процесса глюкуронизации, 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.

Пациент: ОБРАЗЕЦ

№ заявки:

Возраст: 9 л.

Пол: М

Дата взятия:

Дата выполнения:

Биоматериал: Кровь с ЭДТА

Метод: Диагностическое секвенирование



Врач КДЛ: \_\_\_\_\_

Одобрено: ДАТА ОДОБРЕНИЯ

Система управления и менеджмента качества лаборатории сертифицирована по стандартам ГОСТ Р ИСО 15189.

Лаборатория регулярно проходит внешнюю оценку качества клинических лабораторных исследований по отечественным (ФСВОК) и международным (RIQAS, RfB, ERNDIM) программам. ООО «ХромсистемсЛаб» является членом ассоциации "Федерация Лабораторной Медицины", сотрудники ООО «ХромсистемсЛаб» входят в состав комитета по хроматографическим методам исследований и хромато-масс-спектрометрии.

Лицензия: Л041-01137-77/00368418 от 23.09.2020 г.

